

24Genetics



Mike, questo è il tuo
test di
farmacogenetica





Indice dei contenuti

1. Introduzione	3
1.1. Metodologia che utilizziamo per il vostro rapporto	3
1.2. Domande frequenti	5
2. Sommario	5
3. Risultati genetici	7
3.1. Come comprendere i risultati?	7
3.2. I tuoi risultati genetici	8

1. Introduzione

In questa relazione potrai vedere alcune delle tue predisposizioni genetiche collegate alla salute.

Come sempre nei nostri studi, nelle prime pagine è presente un riassunto iconografico di ciascuno dei valori analizzati, che abbiamo sviluppato più ampiamente nelle pagine successive.

In questa relazione studiamo la tua predisposizione genetica verso determinati farmaci. A seconda del farmaco, la tua genetica può influenzare il livello di tossicità, l'efficacia del farmaco o il livello di dose necessaria. Un elemento che deve essere sempre tenuto sotto controllo da un medico.

I risultati di questa relazione sono personali e non applicabili agli studi su altri membri della tua famiglia.

Queste relazioni, così come il progredire della ricerca scientifica nel campo della genetica, possono variare nel tempo. Si scoprono continuamente nuove mutazioni e si conoscono meglio quelle analizzate al momento attuale. Alla 24Genetics facciamo un grande sforzo per applicare periodicamente le nostre scoperte scientifiche consolidate alle nostre relazioni.

Ti ricordiamo che qualsiasi cambiamento tu voglia fare in relazione con la tua salute dovrebbe essere prescritto dal medico.

Questo test comprende, gratuitamente, una consulenza telefonica del Consiglio Genetico. Segui le istruzioni che ti abbiamo inviato via email per poter prenotare giorno e ora. Dalla 24Genetics consigliamo a tutti i nostri clienti di accompagnare il loro test genetico con una consulenza del Consiglio Genetico.

1.1. Domande e risposte

Devo apportare drastici cambiamenti al trattamento della mia salute con i dati di questo test?

No, qualsiasi cambiamento che tu voglia fare in relazione alla tua salute deve essere analizzato da un genetista esperto e con i medici specializzati. Qualsiasi dubbio relativo a qualsiasi test genetico deve essere messo a confronto con professionisti sanitari esperti in Diagnosi Genetica.

Dipende tutto dai miei geni?

No, il nostro corpo risponde a molte condizioni. I nostri geni sono indubbiamente un parametro importante. Lo stile di vita, lo sport, l'alimentazione e molte altre circostanze influenzano il nostro corpo. Conoscere bene se stessi aiuta di certo a trattare il corpo nel modo più adatto. Questo è quello che, ad oggi, è in grado di portarti la genetica: una maggiore conoscenza.

Tutti i geni analizzati si trovano negli elenchi delle sezioni?

Abbiamo incluso la maggior parte dei geni che abbiamo analizzato, alcune delle sezioni sono determinate dall'analisi di più geni che non abbiamo indicato nella relazione per mancanza di



spazio.

Su cosa si basa questa relazione?

Questo test si basa su diversi studi genetici consolidati a livello internazionale e accettati dalla comunità scientifica. Esistono determinati organismi e database scientifici in cui si pubblicano studi in cui esiste un certo livello di consenso. I nostri test genetici vengono effettuati applicando tali studi al genotipo dei nostri clienti. In ogni sezione vedrai alcuni degli studi su cui si basa. Ci sono sezioni in cui vengono utilizzati più studi rispetto a quelli elencati.


Questa relazione non è valida per uso clinico o diagnostico

2. Sommario

Farmacogenetica: cardiologia

- | | |
|--|--|
|  Fenprocumone |  Idroclorotiazide |
|  Pravastatina |  Simvastatina |
|  Warfarin | |

Farmacogenetica: neurologia

- | | |
|---|--|
|  Amisulpride |  Aripiprazolo |
|  Carbamazepina |  Citalopram |
|  Escitalopram |  Aloperidolo |
|  Paliperidone |  Quetiapina |
|  Risperidone |  Ziprasidone |

Farmacogenetica: dolore

- | | |
|--|---|
|  Aspirina |  Alfentanile |
|  Buprenorfina |  Fentanil |
|  Meperidina |  Morfina |
|  Naltrexone |  Pentazocina |
|  Tramadolo | |





Farmacogenetica: oncologia

- | | |
|--|--|
|  Cisplatino |  Fluorouracile, capecitabina, analoghi di pirimidina, tegafur e neoplasie |
|  Irinotecan |  Mercaptopurina |
|  Metotressato |  Vincristina |

Farmacogenetica: altro

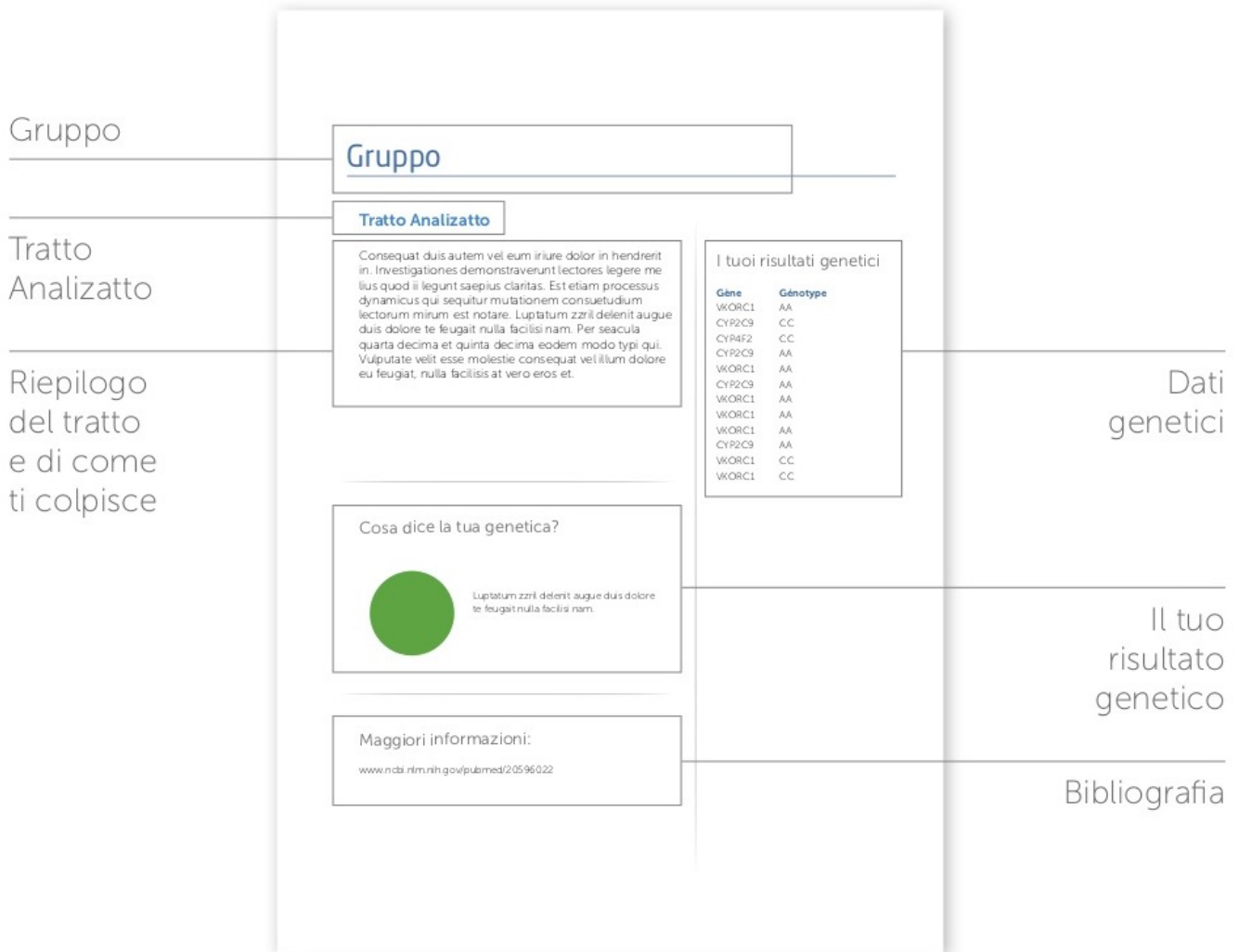
- | | |
|---|---|
|  Interferone alfa - 2b |  Ribavirina |
|  Tacrolimus |  Viagra (Sildenafil) |

Simboli:

-  Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
-  A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
-  A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
-  A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.



3.1. Come comprendere i risultati?



3.2. Il tuo risultato genetico



Farmacogenetica: cardiologia

Fenprocumone

Il fenprocumone (venduto con i marchi Marcoumar, Marcumar e Falithrom) è un anticoagulante orale ad azione prolungata, un derivato della cumarina. È un antagonista della vitamina K che inibisce la coagulazione bloccando la sintesi dei fattori di coagulazione II, VII, IX e X.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VKORC1	rs9923231	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC trattati con acenocumarolo o fenprocumone possono richiedere una dose più bassa rispetto ai pazienti con il genotipo CC o possono richiedere una dose più alta rispetto ai pazienti con il genotipo TT. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di dose di mantenimento di acenocumarolo o fenprocumone di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23423913>



Farmacogenetica: cardiologia

Idroclorotiazide

L'idroclorotiazide (HCTZ o HCT) è un farmaco diuretico che viene spesso usato per trattare l'ipertensione e il gonfiore dovuti all'accumulo di liquidi. Altri usi includono l'acidosi tubulare renale e la riduzione del rischio di calcoli renali in coloro che hanno alti livelli di calcio nelle urine. Per l'ipertensione è spesso raccomandato come trattamento di prima linea.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
YEATS4	rs7297610	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo CC e affetti da ipertensione trattati con idroclorotiazide possono avere una risposta aumentata rispetto ai pazienti con il genotipo TC o TT. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta di un paziente all'idroclorotiazide.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22350108>

Farmacogenetica: cardiologia

Pravastatina

La pravastatina è un agente riduttore del colesterolo che appartiene a una classe di farmaci noti come statine. Deriva dalla trasformazione microbica della mevastatina, la prima statina scoperta. È un diidrossi acido ad anello aperto con un gruppo 6'-ossidrilico che non richiede l'attivazione in vivo. La pravastatina è una delle statine con la potenza più bassa; tuttavia, si ritiene che la maggiore idrofilicità conferisca dei vantaggi come una penetrazione minima attraverso le membrane lipofile di cellule periferiche, una maggiore selettività per i tessuti epatici ed effetti collaterali ridotti rispetto alla lovastatina e alla simvastatina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HMGCR	rs17244841	AA

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA che sono trattati con statine possono essere più propensi a rispondere, rispetto ai pazienti con il genotipo A o TT. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente quando è trattato con le statine.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>



Farmacogenetica: cardiologia

Simvastatina

La simvastatina è un agente ipolipemizzante derivato sinteticamente dalla fermentazione di *Aspergillus terreus*. Esso è un potente inibitore competitivo di 3-idrossi-3-metilglutaril coenzima A reduttasi (idrossimetilglutaril COA reduttasi), che è l'enzima che limita la velocità nella biosintesi del colesterolo. Può anche interferire con la produzione di ormoni steroidei. A causa dell'induzione dei recettori LDL epatici, aumenta la decomposizione del colesterolo LDL.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLCO1B1	rs4149056	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono avere un minor rischio di miopatia correlata alla simvastatina rispetto ai pazienti con il genotipo CT o CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il rischio di tossicità di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>



Farmacogenetica: cardiologia

Warfarin

Il warfarin è un farmaco anticoagulante orale che viene usato per prevenire la formazione di trombi ed emboli. Inibisce la produzione di fattori di coagulazione dipendenti dalla vitamina K e riduce quindi la capacità del sangue di coagularsi. Il suo metodo di azione più lento di solito richiede più di un giorno per far notare il suo effetto dopo la prima dose. Ci sono alcuni rischi associati alla terapia con warfarin come un sanguinamento eccessivo, interazioni farmacologiche e malformazioni congenite, pertanto i pazienti che lo assumono devono essere monitorati attentamente dal medico. Possono essere date dosi elevate di vitamina K per contrastare gli effetti del warfarin, anche se spesso la completa inibizione si verifica solo fino a 12-24 ore dopo la somministrazione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
VKORC1	rs9923231	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC possono richiedere una dose inferiore di warfarin.
Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di dosi di warfarin di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>



Farmacogenetica: neurologia

Amisulpride

L'amisulpride, venduto con il marchio Solian, tra gli altri, è un farmaco antipsicotico usato per il trattamento della schizofrenia. Di solito è classificato con la generazione più nuova di antipsicotici, i cosiddetti antipsicotici atipici.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs489693	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti affetti da schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o disturbo dello spettro autistico e genotipo CC possono avere una maggiore probabilità di aumento di peso e di ipertrigliceridemia quando assumono amisulpride, aripiprazolo, clozapina, olanzapina, aoperidolo, paliperidone, quetiapina, ziprasidone e risperidone rispetto ai pazienti con il genotipo AA, sebbene questo sia contraddetto in uno studio. Anche altri fattori clinici e genetici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>



Farmacogenetica: neurologia

Aripiprazolo

Aripiprazolo, venduto con il marchio Abilify, tra gli altri, è un antipsicotico atipico. È raccomandato e utilizzato principalmente nel trattamento della schizofrenia e del disturbo bipolare. Altri usi includono un trattamento aggiuntivo nel disturbo depressivo grave, nei disturbi da tic e nell'irritabilità associata all'autismo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs489693	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti affetti da schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o disturbo dello spettro autistico e genotipo CC possono avere una maggiore probabilità di aumento di peso e di ipertrigliceridemia quando assumono amisulpride, aripiprazolo, clozapina, olanzapina, aoperidolo, paliperidone, quetiapina, ziprasidone e risperidone rispetto ai pazienti con il genotipo AA, sebbene questo sia contraddetto in uno studio. Anche altri fattori clinici e genetici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>



Farmacogenetica: neurologia

Carbamazepina

La carbamazepina (CBZ), venduta con il nome commerciale Tegretol, tra gli altri, è un farmaco utilizzato principalmente nel trattamento di epilessia e dolore neuropatico. Non è efficace per le crisi di assenza o le convulsioni miocloniche. È usato nella schizofrenia insieme ad altri farmaci e come agente di seconda linea nel disturbo bipolare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EPHX1	rs2234922	AA

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA possono richiedere una dose minore di carbamazepina rispetto ai pazienti con il genotipo GG o AG, anche se questo è contraddetto in uno studio. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la dose di carbamazepina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23252947>



Farmacogenetica: neurologia

Citalopram

Citalopram (nomi commerciali: Celexa, Cipramil e altri) è un farmaco antidepressivo della classe dell'inibitore selettivo della ricaptazione della serotonina (ISRS).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo CC possono avere un metabolismo ridotto di citalopram o escitalopram rispetto ai pazienti con genotipo TT o TC. Anche altri fattori genetici, compresi altri alleli di CYP2C19 * 2 rs4244285, * 3 rs4986893, e dei fattori clinici possono influenzare il metabolismo di citalopram o di escitalopram di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20531370>

Farmacogenetica: neurologia

Escitalopram

L'escitalopram, noto anche con i nomi commerciali Cipralex e Lexapro, tra gli altri, è un antidepressivo della classe di inibitori selettivi della ricapitazione della serotonina (ISRS). È approvato dalla Food and Drug Administration degli Stati Uniti per il trattamento di adulti e bambini oltre i 12 anni con disturbo depressivo grave o disturbo d'ansia generalizzato.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo CC possono avere un metabolismo ridotto di citalopram o escitalopram rispetto ai pazienti con genotipo TT o TC. Anche altri fattori genetici, compresi altri alleli di CYP2C19 * 2 rs4244285, * 3 rs4986893, e dei fattori clinici possono influenzare il metabolismo di citalopram o di escitalopram di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17625515>



Farmacogenetica: neurologia

Aloperidolo

L'alooperidolo, commercializzato con il nome Haldol, tra gli altri, è un farmaco antipsicotico tipico. L'alooperidolo è usato nel trattamento della schizofrenia, dei tic nella sindrome di Tourette, della mania nel disturbo bipolare, di nausea e vomito, delirio, psicosi acuta e allucinazioni nell'astinenza da alcool.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs489693	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti affetti da schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o disturbo dello spettro autistico e genotipo CC possono avere una maggiore probabilità di aumento di peso e di ipertrigliceridemia quando assumono amisulpride, aripiprazolo, clozapina, olanzapina, aloperidolo, paliperidone, quetiapina, ziprasidone e risperidone rispetto ai pazienti con il genotipo AA, sebbene questo sia contraddetto in uno studio. Anche altri fattori clinici e genetici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>



Farmacogenetica: neurologia

Paliperidone

Il paliperidone, venduto con il nome Invega, tra gli altri, è un antagonista della dopamina e un antagonista del 5-HT_{2A} della classe di farmaci antipsicotici atipici. Invega è una formulazione a rilascio prolungato di paliperidone che utilizza il sistema a rilascio prolungato per consentire la somministrazione una volta al giorno.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs489693	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti affetti da schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o disturbo dello spettro autistico e genotipo CC possono avere una maggiore probabilità di aumento di peso e di ipertrigliceridemia quando assumono amisulpride, aripiprazolo, clozapina, olanzapina, aoperidolo, paliperidone, quetiapina, ziprasidone e risperidone rispetto ai pazienti con il genotipo AA, sebbene questo sia contraddetto in uno studio. Anche altri fattori clinici e genetici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23920449>



Farmacogenetica: neurologia

Quetiapina

La quetiapina, commercializzata come Seroquel, tra gli altri, è un antipsicotico atipico utilizzato per il trattamento della schizofrenia, del disturbo bipolare e del disturbo depressivo grave.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs489693	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti affetti da schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o disturbo dello spettro autistico e genotipo CC possono avere una maggiore probabilità di aumento di peso e di ipertrigliceridemia quando assumono amisulpride, aripiprazolo, clozapina, olanzapina, aoperidolo, paliperidone, quetiapina, ziprasidone e risperidone rispetto ai pazienti con il genotipo AA, sebbene questo sia contraddetto in uno studio. Anche altri fattori clinici e genetici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>



Farmacogenetica: neurologia

Risperidone

Il risperidone, che viene venduto con il nome commerciale di Risperdal, tra gli altri, è un farmaco antipsicotico. È usato principalmente per trattare la schizofrenia, il disturbo bipolare e l'irritabilità nelle persone con autismo. Viene assunto per via orale o per iniezione intramuscolare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DRD2	rs1799978	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC e affetti da schizofrenia trattati con risperidone possono avere maggiori probabilità di avere un miglioramento dei sintomi rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta di un paziente al risperidone.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18855532>



Farmacogenetica: neurologia

Ziprasidone

Lo ziprasidone, venduto con il nome Geodon, tra gli altri, è un antipsicotico atipico che viene utilizzato per il trattamento della schizofrenia, così come della mania acuta e degli stati misti associati al disturbo bipolare.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MC4R	rs489693	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti affetti da schizofrenia, disturbo schizoaffettivo o disturbo dello spettro autistico e genotipo CC possono avere una maggiore probabilità di aumento di peso e di ipertrigliceridemia quando assumono amisulpride, aripiprazolo, clozapina, olanzapina, aoperidolo, paliperidone, quetiapina, ziprasidone e risperidone rispetto ai pazienti con il genotipo AA, sebbene questo sia contraddetto in uno studio. Anche altri fattori clinici e genetici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>



Farmacogenetica: dolore

Aspirina

L'acido acetilsalicilico o ASA (C₉H₈O₄), popolarmente conosciuto come aspirina, nome di un marchio che è passato ad avere un uso comune, è un farmaco della famiglia dei salicilati. E' usato come una medicina per trattare il dolore (analgesico), la febbre (antipiretici) e l'infiammazione (antinfiammatorio), a causa del suo effetto inibitorio, non selettivo, della cicloossigenasi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
PTGS1	rs10306114	AA

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA che sono trattati con aspirina possono avere un rischio ridotto, ma non assente, di una non-risposta all'aspirina rispetto ai pazienti con il genotipo AG o GG. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente all'aspirina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>



Farmacogenetica: dolore

Alfentanile

L'alfentanile (R-39209, nome commerciale Alfenta, Rapifen in Australia) è un potente analgesico oppiaceo sintetico ma dalla breve durata d'azione, usato per l'anestesia chirurgica.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OPRM1	rs1799971	AA

Cosa dice la tua genetica?



Le persone con il genotipo AA possono sperimentare una maggiore efficacia degli oppioidi per il dolore e dei farmaci correlati agli oppioidi per trattare la dipendenza e possono richiedere una diminuzione della dose di oppioidi rispetto agli individui con i genotipi AG e GG. Tuttavia, questo è stato contraddetto in alcuni studi. In alcuni studi, è stato riscontrato che i genotipi AA e AG hanno un'efficacia maggiore e richiedono una dose ridotta rispetto al genotipo GG. Anche altri fattori possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19605407>



Farmacogenetica: dolore

Buprenorfina

La buprenorfina, che viene venduta sotto il marchio Subutex, tra gli altri, è un oppiaceo utilizzato per il dolore acuto moderato e per il dolore moderato cronico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono presentare un bisogno ridotto di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di oppioidi di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



Farmacogenetica: dolore

Fentanil

Il fentanil, noto anche come fentanest (nome commerciale) è un analgesico oppioide ad azione rapida a dalla breve durata d'azione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono presentare un bisogno ridotto di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Altri fattori genetici e clinici possono influenzare il bisogno di oppioidi di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

Farmacogenetica: dolore

Meperidina

La petidina (DCI), generalmente nota come meperidina, è un analgesico narcotico che agisce come un sedativo del sistema nervoso centrale e viene usato per alleviare il dolore di media o alta intensità. Questo farmaco è principalmente conosciuto con i nomi commerciali Dolantina, Demerol e Dolosal. La petidina appartiene al gruppo di oppiacei sintetici, più specificamente alla famiglia delle fenilpiperidine (famiglia con diversa struttura e proprietà farmacologiche rispetto ai farmaci della famiglia delle fenilpropilamine come ad esempio il metadone). Come altri oppiacei, causa dipendenza e sintomi di astinenza se si smette bruscamente di usarla dopo diversi giorni di somministrazione, per cui la dose deve essere ridotta gradualmente.

Ha la proprietà unica tra gli oppioidi di produrre il blocco dei canali ionici, fornendo così anche l'analgesia attraverso un meccanismo anestetico locale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono avere meno bisogno di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico.
Altri fattori genetici e clinici possono influire.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



Farmacogenetica: dolore

Morfina

La morfina è una sostanza di uso controllato, un agonista oppiaceo usato in premedicazione, anestesia, analgesia, trattamento del dolore associato a ischemia miocardica e della dispnea associata a insufficienza ventricolare sinistra acuta ed edema polmonare. Si tratta di una polvere bianca, inodore, cristallina e solubile in acqua.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono avere meno bisogno di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico. Altri fattori genetici e clinici possono influenzare il fabbisogno di oppioidi di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



Farmacogenetica: dolore

Naltrexone

Il naltrexone è un farmaco utilizzato principalmente nel trattamento della dipendenza da alcol e della dipendenza da oppioidi. Il naltrexone è un antagonista oppioide puro e agisce bloccando l'attività degli oppioidi

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OPRM1	rs1799971	AA

Cosa dice la tua genetica?



Le persone con il genotipo AA possono sperimentare una maggiore efficacia degli oppioidi per il dolore e dei farmaci correlati agli oppioidi per trattare la dipendenza e possono richiedere una diminuzione della dose di oppioidi rispetto agli individui con i genotipi AG e GG. Tuttavia, questo è stato contraddetto in alcuni studi. In alcuni studi, è stato riscontrato che i genotipi AA e AG hanno un'efficacia maggiore e richiedono una dose ridotta rispetto al genotipo GG. Anche altri fattori possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18250251>



Farmacogenetica: dolore

Pentazocina

La pentazocina è un narcotico di tipo analgesico oppioide dalla preparazione sintetica, molto potente, della serie delle benzazocine (benzomorfanio). La pentazocina è venduta sotto molti nomi, come Talwin (con naloxone) e Talacen (con paracetamolo).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono avere meno bisogno di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico. Altri fattori genetici e clinici possono influenzare il fabbisogno di oppioidi di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



Farmacogenetica: dolore

Tramadolo

Il tramadol, venduto con il marchio Ultram, tra gli altri, è un farmaco antidolorifico oppiaceo usato per il trattamento del dolore da moderato a moderatamente intenso.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
OPRM1	rs1799971	AA

Cosa dice la tua genetica?



Le persone con il genotipo AA possono sperimentare una maggiore efficacia degli oppiacei e possono richiedere una diminuzione della dose. Tuttavia, in alcuni studi questo è stato contraddetto. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21837673>



Farmacogenetica: oncologia

Cisplatino

Il cisplatino o cis-diamminodichloroplatino (II) (CDDP) è un farmaco a base di platino usato in chemioterapia per il trattamento di vari tipi di cancro, tra cui sono compresi i sarcomi, alcuni carcinomi (ad esempio cancro al polmone di cellule piccole, carcinoma ovarico), linfomi e tumore delle cellule germinali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
XPC	rs2228001	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono presentare un rischio ridotto, ma non inesistente, di tossicità con il trattamento con cisplatino rispetto ai pazienti con il genotipo GG o TG. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il rischio di tossicità di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19434073>

Farmacogenetica: oncologia

Fluorouracile, capecitabina, analoghi di pirimidina, tegafur e neoplasie

Fluorouracile, capecitabina, analoghi della pirimidina, tegafur e neoplasie:

il 5-fluorouracile, noto anche come 5-FU, è un potente antimetabolita utilizzato nel trattamento del cancro. Si tratta di un farmaco che blocca la reazione di metilazione dell'acido deossiridilico per trasformarlo in acido timidilico inibendo un enzima che è importante per la sintesi di timidina che, essendo parte della molecola di DNA, ne arresta la formazione. Il farmaco è specifico della fase del ciclo cellulare, la fase S. Il 5-fluorouracile interviene nella sintesi del DNA e inibisce in un certo senso la formazione di RNA. Entrambe le azioni si combinano per promuovere uno squilibrio metabolico che provoca la morte delle cellule. L'attività inibitoria del farmaco, per analogia con l'uracile, influenza la rapida crescita delle cellule neoplastiche che preferenzialmente sfruttano la molecola uracile per la biosintesi dell'acido nucleico. Gli effetti di una privazione del DNA e dell'RNA attaccano maggiormente le cellule che crescono e si moltiplicano in modo incontrollabile rispetto a quelle normali.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
DPYD	rs67376798	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT trattati con chemioterapia a base di fluoropirimidine possono avere 1) una maggiore eliminazione del farmaco e 2) rischi e tossicità del farmaco minori, ma non assenti, rispetto ai pazienti con il genotipo AT. La combinazione (FOLFOX, FOLFIRI o FEC) e la somministrazione del farmaco possono influenzare il rischio di tossicità. Anche altri fattori genetici e clinici possono influire.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>



Farmacogenetica: oncologia

Irinotecan

L'irinotecan è un farmaco usato nel trattamento del cancro. È un derivato della camptotecina, una sostanza ottenuta dall'albero acuminato di Camptotheca, originario della Cina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
UGT1A1	rs4148323	GG

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo GG affetti da tumore trattati con regimi a base di irinotecan possono presentare un rischio ridotto di neutropenia rispetto ai pazienti con il genotipo AA. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare il rischio di neutropenia di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19299905>



Farmacogenetica: oncologia

Mercaptopurina

La mercaptopurina, chiamata anche 6-mercaptopurina o brevemente 6-MP, è un farmaco immunosoppressore utilizzato nel trattamento di alcuni tipi di cancro, principalmente la leucemia linfatica acuta. Viene anche usato per il trattamento di altre malattie, tra cui la colite ulcerosa e il morbo di Crohn.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
NUDT15	rs116855232	CC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo CC trattati con le tiopurine per le malattie infiammatorie intestinali (IBD) o per la leucemia linfoblastica acuta (ALL) possono avere un rischio ridotto, ma non assente, di sviluppare leucopenia, neutropenia o alopecia, rispetto a TC o TT. I pazienti possono anche tollerare dosi più elevate di tiopurine e hanno meno probabilità di sospendere la terapia con tiopurina rispetto a TC o TT. Altri fattori possono influenzare.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25624441>

Farmacogenetica: oncologia

Metotressato

Il metotressato è anche noto con l'acronimo MTX, è un farmaco simile all'acido folico utilizzato nel trattamento del cancro e delle malattie autoimmuni come l'artrite reumatoide e la psoriasi. Produce effetti anti-infiammatori potenti a partire dall'inibizione enzimatica, la diminuzione di diversi elementi metabolici e l'accumulo intracellulare ed extracellulare di adenosina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTHFR	rs1801133	AG

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AG e affetti da leucemia o linfoma trattati con metotressato possono: 1) avere una risposta più debole a un trattamento 2) presentare un maggiore rischio di tossicità 3) richiedere una dose minore di metotressato e 4) presentare un maggiore rischio di carenza di folati rispetto al genotipo GG. Oppure possono 1) avere una migliore risposta al trattamento 2) presentare un rischio minore di tossicità e 3) richiedere una dose maggiore di metotressato rispetto ai pazienti con il genotipo AA.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>



Farmacogenetica: oncologia

Vincristina

Vincristina è un alcaloide vinca antitumorale isolato della Vinca Rosea. E' commercializzato con marchi diversi, molti dei quali hanno diverse formulazioni come Marqibo (iniezione liposomiale) e Vincasar. La vincristina è indicata per il trattamento della leucemia acuta, del linfoma maligno, del morbo di Hodgkin, dell'eritremia acuta e della panmielosi acuta. Il solfato di vincristina è spesso scelto come parte di polichemioterapia a causa della mancanza di una significativa soppressione del midollo osseo (alla dose raccomandata) e della tossicità clinica unica (neuropatia).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1009	rs924607	TT

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TT possono presentare un maggiore rischio di soffrire di malattie del sistema nervoso periferico quando sono trattati con vincristina rispetto ai pazienti con il genotipo CC o TC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta di un paziente alla vincristina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>



Farmacogenetica: altro

Interferone alfa - 2b

Il peginterferone alfa-2b è una forma di interferone ricombinante che viene usato come parte di una terapia combinata per il trattamento dell'epatite C cronica, una malattia epatica infettiva causata da un'infezione con il virus dell'epatite C (HCV).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFNL3	rs12979860	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC e il genotipo 1 dell'epatite C possono avere una risposta ridotta (risposta virologica sostenuta, SVR) quando viene somministrato un interferone alfa (2a, 2b) e della ribavirina rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Possono anche avere un'eliminazione meno spontanea nelle infezioni acute da HCV rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente all'interferone e alla ribavirina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>



Farmacogenetica: altro

Ribavirina

La ribavirina, anche nota come virazole, è un nucleoside sintetico in cui la base azotata è il triazolcarbrossamide, che agisce come un antivirale. La ribavirina può essere somministrata per via orale, topica e inalatoria.

La ribavirina inibisce in vitro la crescita di virus sia di DNA sia di RNA, come mixovirus, paramixovirus, arenavirus, bunyavirus, virus dell'herpes, adenovirus e poxvirus.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFNL3IFN	rs12979860	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC e il genotipo 1 dell'epatite C possono avere una risposta ridotta (risposta virologica sostenuta, SVR) quando viene somministrato un interferone alfa (2a, 2b) e della ribavirina. Possono anche avere un'eliminazione meno spontanea nelle infezioni acute da HCV rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>



Farmacogenetica: altro

Tacrolimus

Il tacrolimus (FK-506 o anche Fujimycin) è un farmaco immunosoppressore che viene utilizzato soprattutto dopo il trapianto di organi per ridurre l'attività del sistema immunitario del paziente e, pertanto, il rischio di rigetto. E' utilizzato anche in preparazioni per uso topico per il trattamento della dermatite atopica grave, dell'uveite refrattaria grave dopo trapianti di midollo osseo e della condizione cutanea della vitiligine. Il tacrolimus è chimicamente noto come macrolide. Riduce l'attività peptidil-prolil isomerasi unendosi alla FKBP-12 immunofillina (proteina legante FK506) creando un nuovo complesso. Questo complesso FKBP12-FK506 interagisce e inibisce la calcineurina, inibendo così la trasduzione dei segnali dei linfociti T e la trascrizione di IL-2.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP3A4	rs2740574	TT

Cosa dice la tua genetica?



I destinatari di trapianto con il genotipo TT (CYP3A4) possono richiedere una dose minore di tacrolimus rispetto ai pazienti con il genotipo TC o CC. Anche altri fattori genetici e clinici, come il CYP3A5 (rs776746), possono influenzare i requisiti di dosaggio di un paziente.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>



Farmacogenetica: altro

Viagra (Sildenafil)

Il citrato di sildenafil (composto UK-92,480), venduto con il nome di Viagra, Revatio e altri, è un farmaco usato per trattare la disfunzione erettile e l'ipertensione arteriale polmonare (HPP). Innalza i livelli del secondo messaggero, cGMP, inibendo la sua degradazione da fosfodiesterasi di tipo 5 (PDE5). La PDE5 si trova in concentrazioni particolarmente elevate nel corpo cavernoso, tessuto erettile del pene. Si trova anche nella retina e nell'endotelio vascolare. L'aumento di cGMP produce una vasodilatazione che facilita la generazione e il mantenimento di un'erezione.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
GNB3	rs5443	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC e affetti da disfunzione erettile trattati con sildenafil hanno meno probabilità di ricevere una risposta erettile positiva rispetto ai pazienti con il genotipo TT. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente al sildenafil.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12576843>

24Genetics



24Genetics Europe HQ
Paseo de la Castellana, 95
Planta 15 A
Madrid 28046
Spain
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ
100 Cambridge St.
14th Floor
Boston MA 02114
Massachusetts - US
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge
+44 1223 931143

24Genetics México
Torre Magenta
Paseo de la Reforma, 284
Planta 17
Colonia Juárez
Ciudad de México 06600
México
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24Genetics.com)