



La variación en el genoma humano es uno de los factores más importantes responsables de modular la respuesta individual a medicamentos. La Farmacogenética estudia como las diferencias genéticas entre individuos influyen en la diferente respuesta a fármacos.

### Metabolismo de los fármacos

Después de su administración, los fármacos pasan por 5 etapas: absorción, distribución, interacción con las dianas, metabolismo y excreción. La etapa del metabolismo es crucial, ya que es la responsable en gran medida de la toxicidad de los fármacos. El metabolismo de un fármaco consiste en diversas reacciones que modifican el fármaco y, por lo general, lo convierten en una molécula más soluble que puede ser excretada con mayor facilidad.

Las principales enzimas responsables de este metabolismo pertenecen a la familia del citocromo P450 (CYP450). En humanos se han descrito al menos 18 familias y 44 subfamilias CYP450 metabolizadoras de xenobióticos, de las cuales sólo las familias CYP1, CYP2 y CYP3 parecen tener importancia en el metabolismo de los fármacos.

La reciente revisión de los 200 medicamentos más vendidos por prescripción revela que cerca del 80% son metabolizados por las familias 1, 2 y 3 del CYP450 y que la mayor contribución la hacen las isoenzimas CYP3A4/5 (37%), CYP2C9 (17%), CYP2D6 (15%), CYP2C19 (10%) y CYP1A2 (9%).

Muchos de los genes que codifican para estas enzimas presentan polimorfismos genéticos que causan cambios en la expresión, selectividad o actividad de la enzima, y que se reflejan en la diversidad de respuestas a los fármacos. En consecuencia, el análisis genético de estos polimorfismos en las seis enzimas principales del sistema CYP450 es fundamental para conocer el metabolismo de los fármacos empleados con mayor frecuencia en la actualidad.

### Perfil genético PGx Basic

El perfil genético **PGx Basic** estudia las principales enzimas metabolizadoras implicadas en el metabolismo de los medicamentos más comúnmente empleados en distintas áreas terapéuticas.

El análisis proporciona información relevante acerca de los 200 fármacos más utilizados en Medicina, a partir del estudio de 19 polimorfismos genéticos, descritos en la

bibliografía científica, presentes en las seis enzimas principales del sistema citocromo P450: CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 y CYP1A2.

### Tipos de fármacos estudiados

ANALGÉSICOS	ANTIMIGRAÑOSOS	ANTIMICROBIANOS
ANTIABIÓTICOS	ANTIPSPICÓTICOS	ANTIDEPRESIVOS
ANTIÉPILEPTICOS	TDH	GASTROENTEROLOGÍA
UROLOGÍA	ESTEROIDEOS	ANTICOAGULANTES
ANTIARRÍTMICOS	ALZHEIMER	ANTIHIPERTENSIVOS
ANSIOLÍTICOS	ANTIPARKINSON	HIPOCOLESTEROLEMIANTES
SISTEMA RESPIRATORIO Y ALERGIAS		

A partir del análisis genético, se clasifica la actividad de cada una de las seis enzimas del citocromo P450 analizadas en: metabolismo lento, intermedio, normal, rápido y ultrarrápido.

El perfil **PGx Basic** proporciona un informe detallado en el que se incluye, además del tipo de metabolismo de cada enzima, qué fármacos pueden generar efectos tóxicos y reacciones adversas, así como recomendaciones sobre la dosis.

La información aportada por el análisis permite seleccionar el fármaco más adecuado y orientar de forma individualizada la dosis más ajustada para cada paciente. Ello redundará en una mayor eficacia del tratamiento y una reducción significativa de las reacciones adversas.

### Indicaciones

El perfil genético **PGx Basic** está indicado en:

- Pacientes en tratamiento farmacológico que deseen personalizar la medicación en base a su perfil genético.
- Pacientes polimedcados.
- Pacientes con efectos secundarios a fármacos.
- Pacientes en los que el tratamiento farmacológico no presente los resultados esperados.

### Requisitos

Muestra: Saliva (kit Bode DNA Collector) o sangre total con EDTA.

Documentación: Hoja de solicitud y Consentimiento Informado (MPP21), imprescindibles.