



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 1075 A>C в гене CYP2C9

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

ГЕНОТИП

AA

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-006 Цитохром P450, семейство 2, субсемейство C, полипептид 9 (CYP2C9).
Выявление мутации A1075C (Ile359Leu)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
CYP2C9 Cytochrome P450, subfamily IIC, polypeptide 9 OMIM ID: 601130	A1075C (Ile359Leu; *1/*3)	A/A (*1/*1)	A/C (*1/*3)	C/C (*3/*3)

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Одной из наиболее важных метаболизирующих ферментных систем в организме человека является система цитохрома P450 (CYP), которая отвечает за окислительный метаболизм многочисленных эндогенных веществ и ксенобиотиков. Для достижения эффекта лекарственных препаратов необходима их биоактивация в организме (трансформация в активную форму) в клетках печени (гепатоцитах) системой ферментов цитохрома P450 (CYP). Гены, кодирующие эти ферменты, полиморфны, причем часто встречаются аллели, кодирующие образование ферментов со сниженной или отсутствующей функцией.

На активность цитохромов, помимо особенностей строения кодирующих их генов, оказывают влияние такие факторы, как возраст, масса тела, образ жизни, вредные привычки, особенности диеты, сопутствующие заболевания, прием лекарственных препаратов. Эти факторы отвечают за формирование индивидуальных особенностей работы ферментов P450 и определяют характер метаболизма большинства лекарств.

Ген CYP2C9 локализован на 10-й хромосоме в участке 10q23.33. Участок ДНК гена CYP2C9, в котором происходит замена аденина (A) в позиции 1075 на цитозин (C), обозначается как генетический маркер A1075C. Вариант гена, несущий точечную замену аденина на цитозин в позиции 1075 (A1075C), ведет к снижению метаболической активности фермента и обозначается как CYP2C9*3. Таким образом, синтезируется фермент с измененной функцией, активность которого составляет менее 5 % от активности фермента *1. Основной (неизмененный) вариант гена обозначается как CYP2C9*1. Замена одного нуклеотида влечет за собой замену аминокислоты изолейцина на лейцин (Ile359Leu) в ферменте CYP2C9.

Наиболее распространен генотип, обозначающийся как CYP2C9 *1/*1. Генетический маркер CYP2C9*3 (генотипы *3/*3 и *1/*3) связан с изменением функциональной активности фермента цитохрома P450. Изофермент цитохрома P450 CYP2C9 является главным ферментом биотрансформации непрямых антикоагулянтов (Варфарин). Наличие у пациента аллеля *3 приводит к существенному снижению активности изофермента цитохрома, что увеличивает антикоагуляционный эффект препаратов и может служить причиной развития таких осложнений, как внутренние кровотечения.

Также данный генетический маркер исследуется для выявления эффективности применения препаратов: аценокумарола, фениитоина, НПВС (теносикам, пироксикам, флурбипрофен, целекоксиб), лозартана (блокаторы рецепторов ангиотензина II) и др. *Больше информации об ассоциации полиморфизма с другими препаратами на pharmgkb.org (он-лайн база знаний по фармакогеномике).

Возможные генотипы

На основании генотипа CYP2C9 (A1075C) можно выделить три варианта активности CYP2C9:

- *1/*1 (A/A) – нормальная функция фермента
- *1/*3 (A/C) – сниженная функция фермента
- *3/*3 (C/C) – значительно сниженная функция фермента

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Назначение препаратов, изменения в текущем курсе лечения или его отмена осуществляется только лечащим врачом!

Диагностическая значимость

На работу фермента также влияют другие полиморфизмы гена CYP2C9, поэтому рекомендуется проводить исследование одновременно с генетическим маркером:

[18-018] Цитохром P450, семейство 2, субсемейство C, полипептид 9 (CYP2C9). Выявление мутации C430T (Arg144Cys)

Важные замечания

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!