

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

ПАЦИЕНТ: Место взятия биоматериала:
Договор:
Фамилия:
Имя:
Отчество:
Пол:
Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации (ТА)6/7 в гене UGT1A1

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

ГЕНОТИП

(ТА)6/6

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-027 Прогноз побочных эффектов при терапии препаратом "Иринотекан" ("Камптозар", "Кампто")

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Генетический маркер	Ваш генотип
UGT1A1	TA(n)	(TA)6/(TA)6 *1/*1

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Выявленный генотип связан с нормальной функциональной активностью фермента УДФ-ГТ1.

Риск развития токсических эффектов при терапии Иринотеканом, на основании исследованного генетического маркера, - низкий.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

На метаболизм Иринотекана также могут оказывать влияние другие генетические и клинические факторы, сопутствующая терапия некоторыми лекарственными препаратами. Результат генетического исследования должен интерпретироваться 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!



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ





42-027 Прогноз побочных эффектов при терапии препаратом "Иринотекан" ("Камптозар", "Кампто")



Иринотекан является одним из базовых препаратов химиотерапии колоректального рака. В комбинации с другими препаратами активно применяется при лечении других видов рака. Терапия Иринотеканом связана с тяжелой диареей и нейтропенией у 20-35% пациентов. В тканях препарат метаболизируется с образованием активного метаболита SN-38, который превосходит по своей активности Иринотекан. В метаболизме Иринотекана участвует уридинфосфатглюкуронилтрансфераза (УДФ-ГТ1). Ген, кодирующий данный фермент-UGT1A1. При увеличении ТА-повторов до 7 в промоторной области гена UGT1A1, нарушается биотрансформация активного метаболита Иринотекана SN-38 и происходит его накоплением в организме. Пациенты с таким генотипом имеют высокий риск развития токсических гематологических эффектов (тяжелой нейтропении), тяжелой диареи и других осложнений. Своевременное определение чувствительности к препарату, в зависимости от полученного результата, уберегает пациента от тяжелых осложнений химиотерапии, либо позволяет повысить дозу препарата, что может увеличить эффективность лечения. Тест на определение индивидуальной переносимости Иринотекана следует проводить до начала химиотерапии у больных с онкологическими заболеваниями.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер		Клиническое значение	Возможные генотипы		
UGT1A1 УДФ1-глюкуронилтрансфераза 1 <i>UDP glucuronosyltransferase 1 family, polypeptide A1</i> OMIM ID: *191740	ТА(n)	rs8175347	Увеличение количества ТА-повторов в промоторной области гена связано с уменьшением активности фермента УДФ-ГТ1 в гепатоцитах.	(ТА)6/(ТА)6	*1/*1	
				(ТА)6/(ТА)7	*1/*28	
				(ТА)7/(ТА)7	*28/*28	

 – Клинически значимый генотип.