



ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ

Генетический отчёт

ПАЦИЕНТ

Иванова Елена Сергеевна

ВОЗРАСТ

32 года

ДАТА ВЫДАЧИ ОТЧЁТА

09 мая 2026

ВРАЧ-ГЕНЕТИК

Жегулина Ирина Олеговна

СОДЕРЖАНИЕ

Общая информация об исследовании	2
Кариотипирование	3
Исследование крупных перестроек в генах	4
Исследование точечных вариантов в генах	7
Специальные методы для выявления сложных изменений в генах	16
Фармакогенетический профиль	26
Выделение и хранение ДНК	60

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Информация о клиенте

ФИО	Иванова Елена Сергеевна
Дата рождения	1900-01-11
Возраст	32
Пол	Женский
Дата выдачи результата	2026-05-10

Информация об исследовании

Исследование	<ul style="list-style-type: none">• Экзомное секвенирование (NGS) с биоинформатическим анализом данных• Хромосомный микроматричный анализ• Кариотипирование
Платформа	<ul style="list-style-type: none">• Геноскан 4000 (geneMind), P3H 2025/24616, Vazyme Exome Panel• Геноскан 3000, микроматрицы высокого разрешения• GTG-окраска 72-часовой культуры лимфоцитов периферической крови• ПЦР с последующим фрагментным анализом
Ответственный	Жегулина И. О.
Врач-генетик	Жегулина И. О.

КАРИОТИПИРОВАНИЕ

Метод исследования: Метафазный цитогенетический анализ (кариотипирование)



РЕЗУЛЬТАТ: 46,XX

Нормальный женский кариотип



Цитогенетическое исследование кариотипа — это анализ числа и структуры хромосом человека. Исследование позволяет выявить врождённые или сбалансированные хромосомные перестройки, которые могут не влиять на здоровье самого человека, но повышать риск бесплодия, невынашивания беременности, неудач ЭКО, рождения ребёнка с хромосомной патологией или множественными врождёнными пороками развития.

ИССЛЕДОВАНИЕ КРУПНЫХ ПЕРЕСТРОЕК В ГЕНАХ

Метод исследования: ХМА экзонного уровня



РЕЗУЛЬТАТ: arr[GRCh38] 7q31.2(117,480,500_117,502,000)x1

Гетерозиготная делеция участка гена CFTR

Согласно рекомендациям American College of Medical Genetics and Genomics 2024 года, для 152 генов, ассоциированных с наследственными заболеваниями, рекомендована дополнительная проверка комплексных вариантов, включая крупные делеции и дупликации экзонов, генные конверсии и сложные перестройки, с использованием специализированных методов анализа. Одним из таких методов является хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня, позволяющий повысить выявляемость скрытого носительства клинически значимых вариантов, которые могут не определяться стандартным NGS-секвенированием.

Всего исследованно генов: 152

ABCA3	ABCC8	ABCD1	ACADM	ACADVL	ACAT1	ACTA2	AGA	
AGXT	AHI1	AIRE	ALDOB	ALPL	ANO10	APC	ARSA	ARX
ASL	ASPA	ATM	ATP7B	BAG3	BARD1	BBS1	BBS2	
BCKDHB	BMPR1A	BLM	BRCA1	BRCA2	BTD	CC2D2A		
CCDC88C	CDKN2A	CEP290	CFTR	CHEK2	CHRNE	CLRN1		
CLCN1	CNGB3	COL7A1	CPT2	CYP11A1	CYP21A2	CYP27A1		
CYP2D6	DES	DHCR7	DICER1	DMD	DSC2	DSG2	DSP	
DYNC2H1	EPCAM	EVC2	F8	F9	FAH	FANCC	FBN1	FH
FKRP	FKTN	FLCN	FLNC	FMO3	G6PC1	GAA	GALT	
GBA1	GBE1	GJB2	GLA	GNPTAB	HBA1	HBA2	HBB	
HEXA	HPS1	HPS3	IDUA	JUP	KCNH2	KCNQ1	L1CAM	
LMNA	MCOLN1	MCPH1	MEN1	MID1	MLH1	MLC1	MMACHC	
MMUT	MSH2	MSH6	MUTYH	MVK	MYBPC3	MYLK	NEB	
NBN	NF1	NF2	NPHS1	NR0B1	OCA2	OTC	PAH	PALB2
PCDH15	PKHD1	PKP2	PLP1	PLN	PMM2	POLG	PMS2	
PRKG1	PTCH1	PTEN	RAD51C	RAD51D	RB1	RBM20	RET	
RPGR	RS1	SCN5A	SDHB	SDHC	SDHD	SLC19A3	SLC26A4	
SLC37A4	SLC6A8	SMAD3	SMAD4	STK11	SUFU	TGFB2		

TGFB1

TGFB2

TNXB

TP53

TYR

USH2A

VHL

WT1

XPC

Муковисцидоз

РИСК

Ген

CFTR

Выявленный вариант

Выявлено носительство муковисцидоза

Геномная координата

arr[GRCh38] 7q31.2(117,480,500_117,502,000)x1

Как проявляется заболевание?

Ген CFTR кодирует канал, участвующий в транспорте ионов и поддержании водного баланса эпителиальных клеток.

Патогенные варианты в гене CFTR приводят к развитию муковисцидоза — одного из наиболее частых аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний.

Заболевание может сопровождаться:

- хроническими заболеваниями лёгких;
- рецидивирующими инфекциями дыхательных путей;
- нарушением функции поджелудочной железы;
- нарушением пищеварения;
- мужским бесплодием;
- повышенным содержанием хлоридов в поте.

Тяжесть проявлений зависит от конкретных вариантов CFTR и их сочетания.

Есть ли лечение?

Для муковисцидоза существуют современные методы терапии, включая:

- муколитическую и противомикробную терапию;
- ферментозаместительную терапию;
- респираторную поддержку;
- таргетные препараты для некоторых вариантов CFTR.

Прогноз существенно улучшился благодаря ранней диагностике и современному лечению, однако заболевание остаётся хроническим и требует пожизненного наблюдения.

Что это значит для меня?

У вас выявлена гетерозиготная делеция, затрагивающая ген CFTR. Вы являетесь носителем.

Носительство одного патогенного варианта CFTR обычно не приводит к развитию классического муковисцидоза. Однако современные исследования показывают, что у носителей может быть несколько повышенная склонность к отдельным заболеваниям.

В частности, у некоторых носителей описаны:

- повышенная частота респираторных инфекций;
- повышенная вероятность развития бронхоэктазов (расширения бронхов) во взрослом возрасте;
- идиопатический хронический панкреатит.

Эти проявления встречаются нечасто и обычно имеют более лёгкое течение по сравнению с муковисцидозом. Их развитие, как правило, зависит от сочетания генетических и внешних факторов.

Если у вас есть такие симптомы, как частые бронхиты, хронический кашель, рецидивирующие инфекции дыхательных путей или панкреатит, рекомендуется обсудить это с врачом.

При отсутствии подобных проявлений специальное наблюдение не требуется.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Наследование аутосомно-рецессивное. Если партнёр также является носителем патогенного варианта в гене CFTR, риск рождения ребёнка с муковисцидозом составляет 25% при каждой беременности.

Рекомендуется генетическое обследование партнёра. При подтверждённом носительстве у обоих партнёров обсуждаются репродуктивные стратегии, включая преимплантационную генетическую диагностику (ПГТ-М) и пренатальную диагностику.

Решение принимается индивидуально после консультации врача-генетика.

ИССЛЕДОВАНИЕ ТОЧЕЧНЫХ ВАРИАНТОВ В ГЕНАХ

Метод исследования: NGS-секвенирование

Согласно рекомендациям American College of Medical Genetics and Genomics 2021 года и лабораторным стандартам 2024 года, основным методом скрининга на носительство наследственных заболеваний является NGS-секвенирование (секвенирование нового поколения). Данный подход позволяет анализировать большую часть клинически значимых генетических изменений, связанных с моногенными заболеваниями, прежде всего однонуклеотидные варианты и небольшие вставки или делеции в генах, которые составляют основную долю патогенных вариантов при наследственных болезнях.

Обзор по категориям

Носительство аутосомно-рецессивных заболеваний

ИЗМЕНЕНИЕ

Наследственные онкологические синдромы

НОРМА

Наследственные аритмии, кардиомиопатии и другие наследственные болезни сердца

НОРМА

Опасные реакции на наркоз

НОРМА

Метаболические и системные заболевания взрослого дебюта

НОРМА

Эндокринные нарушения и сахарный диабет

НОРМА

Нарушения соединительной ткани, костей и суставов

ИЗМЕНЕНИЕ

Патология иммунитета, комплемента и риск тяжелых инфекций

НОРМА

Носительство аутосомно-рецессивных заболеваний

Всего исследованно генов: 581

GJB2

CYP21A2

KIAA0825

AIMP1

AAAS

AARS1

AARS2

AASS

ABCA3

ABCA4

ABCB11

ABCB4

ABCC2

ABCC6

ACAD8

ACAD9

ACADM

ACADS

ACADSB

ACADVL

и др.

Несиндромальная аутосомно-рецессивная потеря слуха 1А РИСК

Выявлено здоровое носительство несиндромальной аутосомно-рецессивной потери слуха 1А

Ген

GJB2

Выявленный вариант

Гетерозиготный вариант гена

Геномная координата

chr13:20189546AC>A

cDNA

c.35delG

Белковое изменение

p.Gly12fs

Покрытие

210x

Как проявляется заболевание?

Ген GJB2 кодирует белок коннексин 26, который участвует в передаче ионов и метаболитов между клетками внутреннего уха. Он играет ключевую роль в поддержании нормальной функции волосковых клеток улитки.

При наличии двух патогенных вариантов развивается врождённая или ранняя детская потеря слуха. Заболевание изолированное, без поражения других органов. Степень снижения слуха может варьировать от легкой до глубокой. У большинства пациентов поражение слуха является единственным симптомом и не сопровождается другими нарушениями.

Есть ли лечение?

Генетическую причину устранить невозможно. Проводится ранняя слуховая реабилитация, слухопротезирование или кохлеарная имплантация. При своевременной коррекции возможно полноценное развитие речи.

Что это значит для меня?

У вас выявлен один патогенный вариант в гене GJB2, вы являетесь здоровым носителем. Носительство не сопровождается клиническими симптомами и не влияет на состояние здоровья. Заболевание развивается только при наличии двух патогенных вариантов — по одному от каждого родителя.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Наследование аутосомно-рецессивное. Если партнёр также является носителем патогенного варианта в гене GJB2, риск рождения ребёнка с нарушением слуха составляет 25% при каждой беременности. Рекомендуется генетическое обследование партнёра. При подтверждённом носительстве у обоих партнёров обсуждаются репродуктивные стратегии: преимплантационная генетическая диагностика (ПГТ-М) или пренатальная диагностика. Решение принимается индивидуально после консультации врача-генетика.

Врожденная гиперплазия коры надпочечников (ВГКН), дефицит 21-гидроксилазы

РИСК

Выявлено здоровое носительство врожденной гиперплазии коры надпочечников

Ген

CYP21A2

Выявленный вариант

Гетерозиготный вариант гена

Геномная координата

chr6:320401106>T

cDNA

c.844G>T

Белковое изменение

p.Val282Leu

Покрытие

172x

Как проявляется заболевание?

Аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутациями в гене CYP21A2, кодирующем фермент 21-гидроксилазу, участвующий в синтезе кортизола и альдостерона. Дефицит приводит к снижению продукции кортизола и, при тяжёлых формах, альдостерона, с компенсаторным повышением адренокортикотропного гормона и избыточной продукцией андрогенов. Выделяют сольтеряющую форму (с риском тяжёлой потери соли и жизнеугрожающей надпочечниковой недостаточности в неонатальном периоде), простую вирилизирующую форму и неклассическую форму с более мягкими проявлениями. У девочек возможна вирилизация наружных половых органов, у обоих полов — нарушения роста и пубертата. Неклассическая форма может проявляться в подростковом или взрослом возрасте гиперандрогенией и нарушениями фертильности.

Есть ли лечение?

Лечение эффективно и основано на заместительной терапии глюкокортикостероидами, а при сольтеряющей форме - также минералокортикостероидами и коррекцией электролитов. При ранней диагностике и адекватной терапии прогноз благоприятный. Во многих странах проводится неонатальный скрининг. При правильном ведении пациенты могут иметь нормальное качество жизни и сохранённую репродуктивную функцию.

Что это значит для меня?

У вас выявлен один патогенный вариант в CYP21A2, вы являетесь здоровым носителем. Носительство не сопровождается клинической надпочечниковой недостаточностью. В отдельных случаях при мягких вариантах возможно минимальное влияние на уровень андрогенов, но клинически значимых проявлений обычно нет. Заболевание развивается при наличии двух патогенных вариантов — по одному от каждого родителя.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Наследование аутосомно-рецессивное. Если партнёр также является носителем патогенного варианта в CYP21A2, риск рождения ребёнка с ВГКН составляет 25% в каждой беременности. Важно учитывать, что тяжесть заболевания зависит от комбинации вариантов. Рекомендуется молекулярное тестирование партнёра. При подтверждённом носительстве у обоих супругов обсуждаются репродуктивные опции: преимплантационная генетическая диагностика (ПГТ-М) или пренатальная диагностика. При планировании беременности принципиально важно генетическое консультирование для оценки риска сольтеряющей формы.

Другие заболевания

Остальные исследуемые рецессивные заболевания: По результатам проведённого комплексного генетического обследования других патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах, ассоциированных с аутосомно-рецессивными заболеваниями, выявлено не было (классификация вариантов согласно ACMG). Следует учитывать ограничения применяемой технологии NGS-секвенирования, которая может иметь сниженную чувствительность в отношении небольших делеций и дупликаций отдельных экзонов, а также более крупных структурных перестроек. При наличии клинических проявлений или соответствующего семейного анамнеза может быть рекомендовано уточняющее исследование с использованием дополнительных методов. При планировании беременности рекомендована консультация врача-генетика для обсуждения необходимых дополнительных тестов к экзомному секвенированию.

Нарушения соединительной ткани, костей и суставов

Всего исследованно генов: 26

FLG

ALPL

B3GAT3

B4GALT7

COL1A2

COL3A1

COL4A3

COL4A4

COL6A1

COL6A3

COL7A1

ELN

ENPP1

FBN1

FBN2

FKBP10

FKBP14

LRP5

PLOD1

PLOD2

и др.

Предрасположенность к atopическому дерматиту, связанная с геном FLG

РИСК

Выявлен вариант гена FLG, ассоциированный с повышенной предрасположенностью к atopическому дерматиту

Ген

FLG

Выявленный вариант

Выявлен вариант гена

Геномная координата

chr1:152313385G>A

cDNA

c.1501C>T

Белковое изменение

p.Arg501*

Покрытие

400x

Как проявляется заболевание?

Ген FLG кодирует филаггрин - белок, который играет важную роль в формировании защитного барьера кожи. Этот барьер препятствует избыточной потере влаги и защищает кожу от раздражителей, аллергенов и микроорганизмов.

Некоторые варианты в гене FLG связаны с повышенной предрасположенностью к нарушению барьерной функции кожи. Однако это не означает обязательного развития заболевания: многие носители не имеют выраженных симптомов.

Клинические проявления, если они возникают, чаще появляются в детском возрасте и могут включать сухость кожи, зуд, шелушение, воспалительные высыпания, а также более высокую вероятность atopического дерматита. У части носителей может быть повышен риск сопутствующих аллергических состояний, например аллергического ринита или бронхиальной астмы, особенно при наличии других факторов риска.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего генетическую причину, не существует. При наличии симптомов используются увлажняющие средства для восстановления кожного барьера, противовоспалительная терапия и наблюдение у дерматолога или аллерголога. Прогноз обычно благоприятный: у многих людей проявления либо отсутствуют, либо хорошо контролируются стандартной терапией.

Что это значит для меня?

У вас выявлен вариант в гене FLG, связанный с повышенной предрасположенностью к нарушению барьерной функции кожи. Наличие этого варианта не означает, что состояние обязательно разовьётся.

Если симптомы имеются, они могут включать сухость кожи, зуд и склонность к атопическому дерматиту.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Вариант в гене FLG может наследоваться ребёнком с вероятностью 50%. Если ребёнок унаследует один такой вариант, возможны сухость, повышенная чувствительность кожи или предрасположенность к атопическому дерматиту, однако у многих носителей симптомы отсутствуют или выражены минимально.

Если ребёнок унаследует варианты в гене FLG от обоих родителей, кожные проявления могут быть более выраженными. При этом состояние обычно ограничивается кожными симптомами и хорошо поддаётся дерматологическому лечению.

Подобные варианты встречаются достаточно часто в популяции. Выявленный результат не требует изменения репродуктивных планов. Специальные методы репродуктивной диагностики обычно не требуются.

Другие заболевания

Остальные исследуемые нарушения соединительной ткани, костей и суставов: По результатам анализа генов, ассоциированных с наследственными заболеваниями соединительной ткани, костей и суставов, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Полученные данные не подтверждают наличие моногенного синдрома данной группы. Следует учитывать ограничения метода NGS-секвенирования. При наличии клинических признаков (гипермобильность, частые переломы, сосудистые осложнения) или отягощенного семейного анамнеза рекомендуется консультация врача-генетика для уточняющей диагностики.

Наследственные онкологические синдромы

Всего исследованно генов: 85

BRCA1

BRCA2

PALB2

CDH1

STK11

TP53

PTEN

MLH1

MSH2

MSH6

PMS2

EPCAM

APC

BMPR1A

SMAD4

RB1

VHL

MEN1

RET

NF1

и др.

В рамках анализа генов, ассоциированных с наследственными онкологическими синдромами, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (согласно критериям ACMG). На основании полученных данных признаков моногенной онкологической предрасположенности не обнаружено. Следует учитывать ограничения NGS-секвенирования в отношении выявления некоторых типов геномных перестроек, включая экзонные делеции, дупликации и более крупные структурные варианты. При наличииотягощенного семейного онкологического анамнеза, ранних случаев злокачественных новообразований или множественных опухолей в семье рекомендуется консультация врача-генетика для оценки необходимости уточняющего обследования и персонализированного скрининга.

Наследственные аритмии, кардиомиопатии и другие наследственные болезни сердца

Всего исследованно генов: 34

CACNA1C

CASQ2

KCNE1

KCNH2

KCNQ1

RYR2

SCN5A

TRDN

ACTA2

ACTC1

BAG3

DES

DSC2

DSG2

DSP

FLNC

LMNA

MYBPC3

MYH11

MYH7

и др.

По результатам анализа генов, ассоциированных с наследственными нарушениями сердечного ритма, патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены (ACMG). Полученные данные не указывают на наличие подтвержденной моногенной формы наследственной аритмии. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может не выявлять отдельные структурные варианты, включая небольшие делеции и дупликации. При наличии клинических симптомов (обмороки, эпизоды внезапной потери сознания, семейные случаи внезапной сердечной смерти) рекомендуется консультация кардиолога и врача-генетика.

Опасные реакции на наркоз

Всего исследованно генов: 4

BCHE

CACNA1S

RYR1

STAC3

По результатам анализа генов, ассоциированных с генетически обусловленными опасными реакциями на анестезию, включая злокачественную гипертермию и нарушения метаболизма миорелаксантов, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Следует учитывать, что NGS-секвенирование не исключает наличие редких структурных перестроек или вариантов в некодирующих регионах. При планировании оперативных вмешательств и наличии настораживающего семейного анамнеза рекомендуется информировать анестезиолога и при необходимости обсудить дополнительные меры предосторожности.

Метаболические и системные заболевания взрослого дебюта

Всего исследованно генов: 35

ABCA1

ABCG5

ABCG8

APOB

APOC2

APOE

ATP7B

CD36

CETP

CP

F12

F13A1

F2

F5

F7

F9

FECH

GAA

GBA

GPIHBP1

и др.

По результатам анализа генов, ассоциированных с метаболическими и системными заболеваниями взрослого дебюта, патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены (ACMG). Полученные данные не свидетельствуют о наличии подтвержденного моногенного метаболического заболевания. Следует учитывать ограничения технологии NGS-секвенирования в отношении отдельных типов структурных вариантов. При наличии клинических проявлений, биохимических отклонений или соответствующего семейного анамнеза рекомендуется консультация врача-генетика для возможного расширенного обследования.

Эндокринные нарушения и сахарный диабет

Всего исследованно генов: 24

ABCC8

CASR

CYP11B1

CYP11B2

DUOX2

DUOXA2

FSHR

GCK

GNRHR

HNF1A

HNF4A

INS

MC2R

POMC

PPARG

PROP1

PTH

PTH1R

STAR

TG

и др.

В рамках анализа генов, ассоциированных с моногенными формами эндокринных нарушений и сахарного диабета, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Генетических признаков MODY, врожденных эндокринопатий или других моногенных эндокринных заболеваний не обнаружено. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может иметь ограничения в выявлении некоторых типов структурных изменений. При наличии клинических признаков эндокринных нарушений или семейной истории рекомендуется консультация эндокринолога и врача-генетика.

Патология иммунитета, комплемента и риск тяжелых инфекций

Всего исследованно генов: 39

ADA

ADA2

AIRE

C2

C8B

CCDC103

CCDC39

CCDC65

CFH

CFI

CR2

CTLA4

CYBA

DNAAF11

DNAAF3

DNAAF4

DNAH11

DNAH5

DNAI1

DOCK8

и др.

В ходе анализа генов, ассоциированных с первичными иммунодефицитами, нарушениями системы комплемента и цилиопатиями, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Генетических признаков моногенного иммунодефицитного состояния не обнаружено. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может не выявлять отдельные структурные варианты. При наличии клинических признаков иммунодефицита, частых тяжелых инфекций или соответствующего семейного анамнеза рекомендована консультация врача-генетика и иммунолога.

СПЕЦИАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ СЛОЖНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ В ГЕНАХ

Метод исследования: ХМА экзонного уровня, ПЦР с последующим фрагментным анализом

Синдром ломкой X-хромосомы

РИСК

Выявлена премутация гена FMR1

Ген Выявленный вариант

FMR1

Количество CGG-повторов в гене FMR1: 57/30

Описание

Ген FMR1 расположен на X-хромосоме и содержит участок повторяющейся последовательности CGG. Увеличение числа CGG-повторов может приводить к различным FMR1-ассоциированным состояниям.

Премутация FMR1 (55–200 CGG-повторов) у женщин может быть связана с повышенным риском преждевременного истощения яичников, а также с риском увеличения числа повторов при передаче детям.

Риск экспансии зависит от количества CGG-повторов: чем их больше, тем выше вероятность перехода премутации в полную мутацию у потомства.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего генетическую причину синдрома ломкой X-хромосомы, не существует.

При наличии заболевания медицинская помощь включает:

- неврологическое и психиатрическое наблюдение;
- коррекционно-развивающие программы;
- логопедическую и психологическую помощь;
- симптоматическую терапию.

При FMR1-ассоциированном преждевременном истощении яичников может потребоваться наблюдение у репродуктолога и гинеколога.

Прогноз зависит от числа повторов, пола пациента и конкретного FMR1-ассоциированного состояния.

Что это значит для меня?

У вас выявлена премутация в гене FMR1.

У женщин наличие премутации обычно не приводит к развитию синдрома Мартина–Белл, однако связано с повышенным риском FMR1-ассоциированного преждевременного истощения яичников. Это состояние может проявляться:

- снижением овариального резерва;
- нарушением менструального цикла;
- ранним наступлением менопаузы;
- снижением фертильности.

Рекомендуется консультация репродуктолога и оценка овариального резерва, особенно при планировании беременности или откладывании репродуктивных планов.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Премутация FMR1 может увеличиваться при передаче ребёнку.

У женщин-носительниц существует риск передачи потомству полной мутации, вызывающей синдром ломкой X-хромосомы (синдром Мартина–Белл). Наиболее высокий риск тяжёлых клинических проявлений отмечается у мальчиков.

Вероятность экспансии зависит от количества CGG-повторов в гене FMR1.

Рекомендуется консультация врача-генетика для оценки индивидуального риска передачи полной мутации, а также обсуждение репродуктивных возможностей, включая:

- преимплантационную генетическую диагностику (ПГТ-М);
- пренатальную диагностику;
- оценку овариального резерва.

Мышечная дистрофия Дюшенна

НОРМА

Патологических делеций и дупликаций экзонов 1-79 в гене DMD не выявлено

Ген

Выявленный вариант

DMD

Патологических делеций и дупликаций экзонов 1-79 в гене DMD не выявлено

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск крупных делеций и дупликаций в гене DMD. Нарушения в этом гене связаны с мышечной дистрофией Дюшенна — тяжёлым наследственным заболеванием мышц.

Есть ли лечение?

Полностью излечивающей терапии пока нет, однако существуют методы лечения, позволяющие замедлять прогрессирование заболевания, включая гормональную терапию, кардиологическое наблюдение, реабилитацию и для части пациентов — современные таргетные препараты.

Что это значит для меня?

Женщина может быть носителем изменений в DMD и при этом не иметь выраженных симптомов заболевания. У части носительниц могут встречаться мышечная слабость или изменения со стороны сердца.

У мальчиков заболевание обычно протекает значительно тяжелее.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если женщина является носителем патогенного варианта DMD, вероятность передачи варианта ребёнку составляет 50%.

У мальчиков, унаследовавших вариант, может развиваться мышечная дистрофия Дюшенна с постепенным прогрессированием мышечной слабости.

Гемофилия А

НОРМА

Клинически значимых изменений гена F8, ассоциированных с гемофилией А, не выявлено

Ген Выявленный вариант

F8

Клинически значимых изменений гена F8, ассоциированных с гемофилией А, не выявлено

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск наиболее частых инверсий в гене F8, связанных с гемофилией А — наследственным нарушением свертывания крови.

Есть ли лечение?

Да. Для гемофилии А существует эффективная заместительная терапия фактора VIII, а также современные профилактические препараты, позволяющие значительно снизить риск кровотечений.

Что это значит для меня?

Женщины-носительницы чаще всего не имеют тяжёлых проявлений заболевания, однако у части носительниц могут быть повышенная кровоточивость, обильные менструации или сложности при операциях и родах.

У мужчин заболевание обычно протекает значительно тяжелее.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если женщина является носительницей патогенного варианта F8, вероятность передачи варианта ребёнку составляет 50%.

У мальчиков, унаследовавших вариант, может развиваться гемофилия с повышенным риском кровотечений.

Спинальная мышечная атрофия, скрытое носительство

НОРМА

2+0

Признаков скрытого носительства спинальной мышечной атрофии (генотип 2+0) не выявлено.

Ген

Выявленный вариант

SMN1

Обнаружено 2 копии 7 экзона гена SMN1

Что это за исследование?

Исследование направлено на оценку числа копий гена SMN1 и специальных маркеров, указывающих на скрытое носительство: когда 2 копии гена находятся на одной хромосоме, а на второй — делеция. Что может выглядеть как нормальный результат без специальной проверки. Нарушения в этом гене связаны со спинальной мышечной атрофией — заболеванием, при котором постепенно поражаются двигательные нейроны и развивается мышечная слабость.

Есть ли лечение?

Да. В последние годы появились эффективные методы терапии, включая генную терапию и препараты, увеличивающие выработку белка SMN. Наиболее выраженный эффект достигается при максимально раннем начале лечения.

Что это значит для меня?

Носительство одной изменённой копии SMN1 обычно не вызывает симптомов заболевания. Человек остаётся клинически здоровым носителем.

Заболевание развивается при отсутствии нормальной функции обеих копий гена.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если оба партнёра являются носителями, риск рождения ребёнка со спинальной мышечной атрофией составляет 25%.

Тяжёлые формы заболевания могут проявляться уже в первые месяцы жизни выраженной мышечной слабостью и нарушением дыхания.

Врождённая дисфункция коры надпочечников (21-гидроксилазная недостаточность)

НОРМА

Патологических делеций, дупликаций и исследованных клинически значимых вариантов гена CYP21A2 не выявлено

Ген

Выявленный вариант

CYP21A2

Патологических делеций, дупликаций и исследованных клинически значимых вариантов гена CYP21A2 не выявлено

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в гене CYP21A2, связанных с врождённой дисфункцией коры надпочечников. Это наследственное заболевание влияет на выработку гормонов надпочечников и может приводить к нарушению формирования наружных половых органов у девочек, раннему половому развитию, ускоренному росту в детстве и другим эндокринным нарушениям.

Есть ли лечение?

Да. Заболевание хорошо поддаётся лечению при своевременной диагностике. Используется заместительная гормональная терапия, позволяющая контролировать симптомы, поддерживать нормальное развитие ребёнка и предотвращать тяжёлые осложнения.

Что это значит для меня?

Носительство одного патогенного варианта обычно не вызывает заболевания. Человек остаётся клинически здоровым носителем.

Если изменения присутствуют в обеих копиях гена, заболевание может проявляться уже в раннем детстве. В некоторых случаях возможны тяжёлые формы с выраженными гормональными нарушениями и нарушением водно-солевого баланса организма.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если оба партнёра являются носителями патогенных вариантов CYP21A2, риск рождения ребёнка с заболеванием составляет 25%.

Поэтому при выявлении носительства рекомендуется обследование второго партнёра и консультация врача-генетика.

Альфа-талассемия

НОРМА

Патогенных изменений генов HBA1 и HBA2, ассоциированных с альфа-талассемией, не обнаружено

Ген

HBA1/HBA2

Выявленный вариант

Клинически значимых делеций и дупликаций генов HBA1 и HBA2 не выявлено

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в генах HBA1 и HBA2, которые участвуют в синтезе гемоглобина.

Есть ли лечение?

Лечение зависит от тяжести заболевания. Лёгкие формы могут не требовать терапии, а тяжёлые иногда требуют регулярных переливаний крови и специализированного наблюдения.

Что это значит для меня?

Носительство альфа-талассемии часто никак не проявляется или сопровождается лишь лёгкими изменениями показателей крови.

Тяжёлые формы заболевания развиваются при значительном нарушении работы нескольких копий генов одновременно.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если оба партнёра являются носителями определённых вариантов альфа-талассемии, существует риск рождения ребёнка с тяжёлой формой заболевания.

В наиболее тяжёлых случаях заболевание может приводить к тяжёлой анемии и осложнениям во время беременности.

Болезнь Гоше

НОРМА

Клинически значимых вариантов гена GBA, ассоциированных с болезнью Гоше, не выявлено

Ген Выявленный вариант

GBA

Патогенные и вероятно патогенные варианты гена GBA не обнаружены

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в гене GBA. Патогенные варианты в обеих копиях этого гена вызывают болезнь Гоше — наследственное заболевание обмена веществ.

Есть ли лечение?

Да. Для болезни Гоше существует эффективное лечение, включая ферментозаместительную терапию и препараты, уменьшающие накопление патологических веществ в клетках.

Что это значит для меня?

Если выявлен один патогенный вариант GBA, человек обычно является здоровым носителем и не болеет болезнью Гоше.

По современным данным носительство некоторых вариантов GBA может быть связано с умеренно повышенным риском болезни Паркинсона в более старшем возрасте. При этом большинство носителей никогда не сталкиваются с этим заболеванием.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если оба партнёра являются носителями патогенных вариантов GBA, риск рождения ребёнка с болезнью Гоше составляет 25%.

Заболевание может проявляться увеличением печени и селезёнки, анемией, поражением костей и другими симптомами.

X-сцепленные эпилептические энцефалопатии и интеллектуальные нарушения

НОРМА

Клинически значимых вариантов гена ARX не выявлено

Ген Выявленный вариант

ARX

Патогенные варианты гена ARX не обнаружены

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в гене ARX, который участвует в развитии головного мозга. Патогенные варианты в этом гене могут быть связаны с тяжёлыми формами эпилепсии, задержкой развития и интеллектуальными нарушениями.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего причину заболевания, пока нет. Используются противосудорожная терапия, программы ранней реабилитации и поддерживающее наблюдение.

Что это значит для меня?

Женщины-носительницы часто не имеют выраженных симптомов или могут иметь лёгкие проявления. У мужчин заболевание обычно протекает значительно тяжелее.

Если патологические изменения не выявлены, риск носительства снижается, но не становится абсолютно нулевым.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если женщина является носительницей патогенного варианта ARX, вероятность передачи варианта ребёнку составляет 50%.

У мальчиков заболевание может проявляться тяжёлой эпилепсией, выраженной задержкой развития и интеллектуальными нарушениями.

Атаксия Фридрейха

НОРМА

Патологических экспансий GAA-повторов в гене FXN не выявлено

Ген Выявленный вариант

FXN

Количество GAA-повторов в гене FXN: 9/12

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск увеличенного числа GAA-повторов в гене FXN. Такие изменения связаны с атаксией Фридрейха — наследственным заболеванием нервной системы, которое постепенно нарушает координацию движений, работу мышц и сердца.

Есть ли лечение?

Полностью излечивающей терапии пока нет, однако существуют методы поддерживающего лечения, реабилитации и препараты, направленные на замедление прогрессирования заболевания.

Что это значит для меня?

Если патологическое расширение повторов не выявлено, риск носительства заболевания снижается.

Носительство одного изменённого варианта обычно не приводит к заболеванию или выраженным симптомам. Заболевание развивается, как правило, только при наличии изменений в обеих копиях гена.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Если оба партнёра являются носителями изменений в FXN, риск рождения ребёнка с атаксией Фридрейха составляет 25% при каждой беременности.

Заболевание может проявляться нарушением походки, координации движений, слабостью мышц и поражением сердца.

ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ

Метод исследования: NGS-секвенирование, ПЦР

Генетические маркеры метаболизма

Ген	Диплотип	Статус
HLA-B	*07:02/*07:02	Отсутствие аллелей *57:01, *58:01, *15:02
CYP2C19	*2/*17	Промежуточный метаболизатор.
CYP2D6	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
UGT1A1	*1/*28	Промежуточный метаболизатор.
SLCO1B1	*1/*1	Нормальная функция.
TPMT	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
NUDT15	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
CYP2B6	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
CYP2C9	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
DPYD	c.557A>G/c.1024G>A	Медленный метаболизатор.
G6PD	B (reference)	Нормальный метаболизатор.
CYP3A5	*3/*3	Медленный метаболизатор.
RYR1	Reference/Reference	Влияние генотипа на активность метаболизатора не выявлено.

Обзор по категориям

Антидепрессанты

ИЗМЕНЕНИЯ

Антипсихотические препараты

СТАНДАРТ

Статины

СТАНДАРТ

Ингибиторы протонной помпы

ИЗМЕНЕНИЯ

Антикоагулянты и антиагреганты

ИЗМЕНЕНИЯ

Противовирусные препараты

ИЗМЕНЕНИЯ

Противосудорожные препараты

ИЗМЕНЕНИЯ

Нестероидные противовоспалительные средства

СТАНДАРТ

Опиоидные анальгетики

СТАНДАРТ

Антиаритмические препараты

СТАНДАРТ

Противорвотные препараты

СТАНДАРТ

Противоопухолевые препараты

ИЗМЕНЕНИЯ

Иммуносупрессоры

СТАНДАРТ

Противогрибковые препараты

СТАНДАРТ

Анестетики и миорелаксанты

СТАНДАРТ

Препараты, влияющие на обмен мочевой кислоты

СТАНДАРТ

Антибактериальные и антипротозойные препараты

СТАНДАРТ

Другие препараты

СТАНДАРТ

Анестетики и миорелаксанты

Галотан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, миорелаксирующее, наркотное ингаляционное

Торговые марки: Галотан, Фторотан

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Десфлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркотное

Торговые марки: Десфлуран, Лонградас, Супран

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Изофлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркотное ингаляционное

Торговые марки: Аерран, Изофлуран, Форан

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Метоксифлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркотное ингаляционное

Торговые марки: Метоксифлуран

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Севофлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркотное ингаляционное

Торговые марки: Севактон, Сево-Анестеран, Севоран®, Севофлуран, Севофлуран Медисорб, Севофлуран-Бинергия, Севофлуран-Виал, Соджурн®

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Сукцинилхолин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: мышечный релаксант

Торговые марки: Суксаметония хлорид, Суксаметония йодид, Суксаметония бромид, Дитилин, Листенон

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Энфлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркотное

Торговые марки: Энфлуран

CACNA1S
RYR1

Решение об использовании галогенсодержащих летучих анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно основываться на клинических данных, семейном анамнезе, дополнительных генетических тестах и других лабораторных данных. Имейте в виду, что результаты не исключают вероятность развития у данного пациента злокачественной гипертермии.

CPIC

Антиаритмические препараты

Пропафенон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиаритмическое

Торговые марки: Пропанорм®, Пропафенон, ПРОПАФЕНОН Фармасинтез, Пропафенона гидрохлорид, Ритмонорм®

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Флекаинид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиаритмическое

Торговые марки: Флеикардил, Флекаинид

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Антибактериальные и антипротозойные препараты

Дапсон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антибактериальное, противолепрозное

Торговые марки: Дапсон

G6PD

Можно применять дапсон

CPIC

Нитрофурантоин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антибактериальное широкого спектра, бактерицидное

Торговые марки: Фурадонин, Фурадонин Авексима, Фурадонин Реневал, Фурадонин-ЛекТ

G6PD

Можно применять нитрофурантоин

CPIC

Примахин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противомаларийное, противопротозойное

Торговые марки: Примахин, Примаквин дифосфат, Примаквина дифосфат, Авлон, Нео-Квипенил

G6PD

Можно применять примахин

CPIC

Тафенохин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противомаларийное

Торговые марки: Тафенохин, Кринтафел (Krintafel)

G6PD

Можно применять тафенохин

CPIC

Флуклоксациллин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антибактериальное

Торговые марки: Флуклоксациллин

HLA-B*5701

Стандартные рекомендации.

DPWG

Антидепрессанты

Амитриптилин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анксиолитическое, антидепрессивное, седативное, тимолептическое

Торговые марки: Амитриптилин, Амитриптилин Никомед, Амитриптилин-АЛСИ, Амитриптилин-Ферейн®, Амитриптилина гидрохлорид, Апо-Амитриптилин

CYP2D6
CYP2C19

Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Венлафаксин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Алвента®, Велаксин®, Велафакс®, Венлаксор®, Венлафаксин, Венлафаксин Органика, Венлафаксин-АЛСИ, Венлафаксина гидрохлорид, Дапфикс®, Ньювелонг

CYP2D6	Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
CYP2D6	Стандартные рекомендации.	DPWG

Вортиоксетин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Бринтелликс

CYP2D6	Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
--------	---	------

Дезипрамин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Дезипрамин

CYP2D6	Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
--------	---	------

Доксепин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анксиолитическое, антидепрессивное, противоязвенное, седативное

Торговые марки: Доксепин

CYP2D6 CYP2C19	Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
CYP2D6	Стандартные рекомендации.	DPWG

Имипрамин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное, антидизурическое, психостимулирующее, тимолептическое

Торговые марки: Имипрамин, Мелипрамин®

CYP2D6 CYP2C19	Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
CYP2D6 CYP2C19	Никаких действий не требуется.	DPWG

Кломипрамин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное, психостимулирующее, седативное, тимолептическое

Торговые марки: Анафранил®, Анафранил® СР, Клофранил

CYP2D6 CYP2C19	Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
CYP2D6 CYP2C19	Никаких действий не требуется. При данных статусах метаболитов концентрация кломипрамина в плазме увеличивается, но не влияет на сумму концентраций кломипрамина и дезметилкломипрамина, которая определяет побочные эффекты и эффективность при депрессии. Увеличение концентрации кломипрамина благоприятно для эффективности при тревожных расстройствах и ОКР.	DPWG

Нортриптилин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Нортриптилин

CYP2D6	Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.	CPIC
CYP2D6	Стандартные рекомендации.	DPWG

Пароксетин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное, ингибирующее обратный нейрональный захват серотонина

Торговые марки: Адепресс, Апо-Пароксетин, Паксил®, Пароксетин, Пароксетин солофарм, Пароксетин-С3, Пароксетина гидрохлорид гемигидрат, Стилиден

CYP2D6

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Сертралин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Алевал, Асентра, Золофт®, Золтралин солофарм, Серената, Серлифт®, Сертралин Канон, Сертралина гидрохлорид, Стимулотон®, Торин®

CYP2B6
CYP2C19

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. Рассмотрите более медленное титрование и снижение поддерживающей дозы.

CPIC

CYP2C19

Генетическая вариация оказывает незначительное влияние на концентрацию сертралина в плазме. Влияния на побочные эффекты не выявлено.

DPWG

Тримипрамин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Герфонал

CYP2D6
CYP2C19

Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Флувоксамин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: ЗОВАРТ® САН, Иффифлок®, Рокона®, Таниксен солофарм, Феварин®, Флувоксамин, Флувоксамин Кроно, Флувоксамин Органика, Флувоксамин Фармасинтез, Флувоксамин-С3, ФЛУВОКСАМИН-Фармасинтез, Флувоксамина малеат

CYP2D6

Начинайте лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Циталопрам

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное, ингибирующее обратный нейрональный захват серотонина

Торговые марки: Сиозам, Уморап®, Ципрамил, Циталопрам, Циталопрам-АЛСИ, Циталопрама гидробромид, Цитол®

CYP2C19

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. Рассмотрите возможность более медленного увеличения дозы и назначения меньшей поддерживающей дозы, чем для пациентов с нормальным метаболизмом.

CPIC

CYP2C19

Не превышайте следующие суточные дозы: Взрослые до 65 лет: 30 мг в таблетках или 22 мг в каплях. Взрослые 65 лет и старше: 15 мг в таблетках или 10 мг в каплях.

DPWG

Эсциталопрам

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное, ингибирующее обратный нейрональный захват серотонина

Торговые марки: Мирацитол, Селектра, Цивельт, Ципралекс, Элицея®, Элицея® Ку-таб®, Эсциталопрам, Эсциталопрам Канон, Эсциталопрам-АЛСИ, Эсциталопрам-С3, Эсциталопрама оксалат

CYP2C19

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. Рассмотрите возможность более медленного увеличения дозы и назначения меньшей поддерживающей дозы, чем для пациентов с нормальным метаболизмом.

CPIC

CYP2C19

Не превышайте следующие суточные дозы (75% от стандартной максимальной дозы): взрослые до 65 лет: 15 мг. взрослые 65 лет и старше: 7,5 мг.

DPWG

Антикоагулянты и антиагреганты

Клопидогрел

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антиагрегационное, ингибирует агрегацию тромбоцитов

Торговые марки: Витагриель®, Деклот 75, Деплатт®-75, Детромб®, Зилт®, Клапитакс, Клопидекс®, Клопидогрел, КЛОПИДОГРЕЛ ВЕЛФАРМ, Клопидогрел Д-р Реддис, Клопидогрел Канон, Клопидогрел Реневал, Клопидогрел солофарм, Клопидогрел-АКОС, Клопидогрел-Акрихин, Клопидогрел-ЛЕКСВМ®, Клопидогрел-НАНОЛЕК®, Клопидогрел-Оксфорд, Клопидогрел-СЗ, Клопидогрел-ТАД, Клопидогрел-Тева, Клопидогрел-ФП, Клопидогрел-ФПО®, Клопидогрел-Эдвансд, Клопидогрела бисульфат, Клопидогрела гидросульфат, Клопидогрела гидросульфат (II форма), Клопидогрела гидросульфат (Форма I), Клопидогрела сульфат, Клопидогреля бисульфат, Лирта®, Листаб® 75, Лопирел, Плавикс®, Плагрил®, Плогрель, Таргетек®, Трокен®, Тромборель, Флюдер, ЭГИТРОМБ®

CYP2C19

По возможности избегайте стандартной дозы клопидогрела (75 мг). Используйте прасугрел или тикагрелор в стандартной дозировке, если нет противопоказаний.

CPIC

CYP2C19

При чрескожном коронарном вмешательстве, инсульте или транзиторной ишемической атаке выберите альтернативный препарат или удвойте дозу клопидогрела до 150 мг/день (нагрузочная доза 600 мг). Прасугрел, тикагрелор и ацетилсалициловая кислота/дипиридамо́л не метаболизируются через CYP2C19 (или метаболизируются в меньшей степени). В случае других показаний никаких действий не требуется.

DPWG

Антипсихотические препараты

Арипипразол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейролептическое, для лечения шизофрении или биполярной мании

Торговые марки: Абилифай Ментена®, Арипипразол, Арипипразола фумарат, Арипризол®, Зилаксера®, Ралотекс®

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Брексипразол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нормотимическое

Торговые марки: Рексалти

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Галоперидол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое, нейролептическое, противорвотное, седативное

Торговые марки: Галоперидол, Галоперидол Велфарм, Галоперидол-АЛСИ, Галоперидол-ратиофарм, Галоперидол-Ферейн®, Сенорм

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Зуклопентиксол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое, нейролептическое, седативное

Торговые марки: Клопиксол, Клопиксол Депо, Клопиксол-Акуфаз

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Илоперидон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое, для лечения шизофрении

Торговые марки: Илоперидон

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Пимозид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое, седативное

Торговые марки: Пимозид

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Рisperидон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое, нейролептическое

Торговые марки: Лептинорм, Резален, Рилепт, Рисдонал®, Риспаксол®, Рисперидон, Рисперидон Канон, Рисперидон Органика, Рисперидон Экспресс Канон, Рисперидон-ВЕРТЕКС, Рисперидон-КРКА, Рисперидон-СЗ, Рисполепт®, Рисполепт® Квиклет, Рисполепт Конста®, Рисполюкс®, Риссет®, Сперидан®, Торендо®, Торендо® Ку-таб

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Тиоридазин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое, седативное, показан для лечения больных шизофренией, которым не помогают другие антипсихотические препараты

Торговые марки: Сонапакс®, Тиодазин, Тиоридазин, Тиорил, Тисон®

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Иммуносупрессоры

Азатиоприн

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное

Торговые марки: Азатиоприн

TPMT
NUDT15

Используйте стандартную дозировку.

CPIC

TPMT
NUDT15

Стандартные рекомендации.

DPWG

Меркаптопурин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное, противоопухолевое

Торговые марки: Меркаптопурин, Меркаптопурин-натив, Меркаптопурина моногидрат, Пури-Нетол

TPMT NUDT15	Используйте стандартную дозировку.	CPIC
TPMT NUDT15	Стандартные рекомендации.	DPWG

Такролимус

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное

Торговые марки: Адваграф®, Грастива®, ЛИРОКТАС®, Панграф®, Прилуксид, Програф®, Протопик®, Такролимус, Такролимус ретард-Тева, Такролимус-ЛОК-БЕТА, Такропик®

CYP3A5	Начинайте лечение со стандартной рекомендованной дозы. Используйте терапевтический мониторинг для корректировки дозы.	CPIC
CYP3A5	Стандартные рекомендации.	DPWG

Тиогуанин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Тиогуанин

TPMT NUDT15	Используйте стандартную дозировку.	CPIC
TPMT NUDT15	Стандартные рекомендации.	DPWG

Декслансопразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: Дексилант®

CYP2C19

Начните со стандартной начальной суточной дозы. Для длительной терапии (более 12 недель) при достижении эффективности рассмотрите снижение суточной дозы на 50% и контролируйте сохранение эффективности.

CPIC

Лансопразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: Ланзабел®, Ланзап®, ЛАНСОН-АФ, Лансопразол, Лансопразол пеллеты, Ланцид®, Лоэнзар-сановель, Эпикур®

CYP2C19

Начните со стандартной начальной суточной дозы. Для длительной терапии (более 12 недель) при достижении эффективности рассмотрите снижение суточной дозы на 50% и контролируйте сохранение эффективности.

CPIC

CYP2C19

При данном статусе метаболитатора никаких действий не требуется.

DPWG

Омепразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: ГАСТРОДЕКТ, Гастрозол®, Гастромез, Лосек® МАПС, Омал, ОМДЖЕНИКС®, ОмеВел, Омез®, Омез® Инста, Омепразол, Омепразол Велфарм, Омепразол Д-р Реддис, Омепразол натрия, Омепразол натрия моногидрат, Омепразол ПСК, Омепразол Реневал, Омепразол Штада, Омепразол-OBL, Омепразол-Акрихин, ОМЕПРАЗОЛ-БЕЛМЕД, Омепразол-Тева, Омепразол-Юкеа, Омизак®, Омитокс, Омитокс Гастро®, Ортанол®, Плеом-20, ПРОЗОЛМАКС, Промез, Ромесек®, Уликус®, Улкозол®, Ультоп®, Хелицид

CYP2C19

Начните со стандартной начальной суточной дозы. Для длительной терапии (более 12 недель) при достижении эффективности рассмотрите снижение суточной дозы на 50% и контролируйте сохранение эффективности.

CPIC

CYP2C19

Повышенная концентрация омепразола в плазме увеличивает терапевтическую эффективность без усиления побочных эффектов.

DPWG

Пантопразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: Зипантола, Контролок®, Кросацид, Нольпаза®, Пантаз, Пантопразол, ПАНТОПРАЗОЛ АВЕКСИМА, Пантопразол Канон, Пантопразол натрия, Пантопразол натрия сесквигидрат, Пантопразол-Акрихин, Пантопразол-ВЕРТЕКС, Пантопразол-Эдвансд, Панум®, Пептазол, Пиженум, Пулореф®, Санпраз®, Улсепан, Ультера

CYP2C19

Начните со стандартной начальной суточной дозы. Для длительной терапии (более 12 недель) при достижении эффективности рассмотрите снижение суточной дозы на 50% и контролируйте сохранение эффективности.

CPIC

CYP2C19

Повышенная концентрация пантопразола в плазме увеличивает терапевтическую эффективность без усиления побочных эффектов.

DPWG

Опиоидные анальгетики

Кодеин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее (опиоидное), антидиарейное, противокашлевое

Торговые марки: Кодеина основание, Кодеина фосфат гемигидрат, Кодеина фосфат полугидрат, Нурофен® Плюс, Кодеин+Парацетамол

CYP2D6

Используйте кодеин в рекомендованных дозах в соответствии с возрастом и весом.

CPIC

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Олицеридин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейротропное, опиоидный анальгетик

Торговые марки: Олицеридин

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Трамадол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее (опиоидное)

Торговые марки: Трамадол, ТРАМАДОЛ АВЕКСИМА, ТРАМАДОЛ КАЛЦЕКС, Трамадол ретард, Трамадол-ГР, Трамадол-Плетхико, Трамадола гидрохлорид, Трамакლოსидол®, Трамал®, Трамал® ретард, Трамолин®

CYP2D6	Используйте трамадол в рекомендованных дозах в соответствии с возрастом и весом.	CPIC
CYP2D6	Стандартные рекомендации.	DPWG

Препараты, влияющие на обмен мочевой кислоты

Аллопуринол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипоурикемическое, противовоспалительное, ограничивает таким образом синтез мочевой кислоты

Торговые марки: Аллопуринол, АЛЛОПУРИНОЛ АВЕКСИМА, Аллопуринол-Эгис, Милурит®

HLA-B*58:01	Используйте аллопуринол в соответствии со стандартными рекомендациями по дозировке.	CPIC
ABCG2	Стандартные рекомендации.	DPWG
HLA-B*58:01	Стандартные рекомендации.	DPWG

Пеглотиказа

СТАНДАРТ

Фарм. действие: для лечения тяжёлой, резистентной к лечению, хронической подагры

Торговые марки: Пеглотиказа

G6PD	Можно применять пеглотиказу	CPIC
------	-----------------------------	------

Расбуриказа

СТАНДАРТ

Фарм. действие: снижает уровень мочевой кислоты

Торговые марки: Расбуриказа

G6PD

Можно применять расбуриказу

CPIC

Противовирусные препараты

Абакавир

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиретровирусное, для лечения ВИЧ-1 и ВИЧ-2

Торговые марки: Абакавир, Абакавир Канон, Абакавир-АВС, Абакавир-Эдвансд, Абакавира сульфат, Зиаген®, Олитид, Олитид®

HLA-B*5701

Используйте абакавир в соответствии со стандартными рекомендациями по дозировке.

CPIC

HLA-B*5701

Стандартные рекомендации.

DPWG

Атазанавир

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиретровирусное, для лечения ВИЧ-1

Торговые марки: Атазанавир, Атазанавир Канон, Атазанавир-КРКА, АТАЗАНАВИР-НАНОЛЕК®, Атазанавир-ТЛ, Атазанавира сульфат, Атазор, Реатаз®, Симанод, СФУМАТА

UGT1A1

Нет необходимости избегать атазанавира на основании результатов генетического теста. Сообщите пациенту, что некоторые прекращают приём атазанавира из-за желтухи (пожелтение глаз и кожи), но генотип этого пациента делает это маловероятным.

CPIC

Пегинтерферон альфа-2а/2b

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противовирусное

Торговые марки: Интерферон альфа-2b человеческий рекомбинантный, Интерферон лейкоцитарный человеческий жидкий, Интерферон лейкоцитарный человеческий сухой, Интерферон человеческий лейкоцитарный концентрированный жидкий, Локферон

IFNL3

Вероятность достижения устойчивого вирусологического ответа (УВО) составляет примерно 30% после 48 недель лечения. Учитывайте возможные последствия перед началом терапии с использованием пегилированного интерферона альфа и рибавирина. При назначении комбинированной терапии ингибиторами протеазы с пегилированным интерфероном альфа и рибавирином вероятность достижения УВО через 24–48 недель лечения составляет около 60%.

CPIC

Рибавирин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противовирусное

Торговые марки: —

IFNL3

Вероятность достижения устойчивого вирусологического ответа (УВО) составляет примерно 30% после 48 недель лечения. Учитывайте возможные последствия перед началом терапии с использованием пегилированного интерферона альфа и рибавирина. При назначении комбинированной терапии ингибиторами протеазы с пегилированным интерфероном альфа и рибавирином вероятность достижения УВО через 24–48 недель лечения составляет около 60%.

CPIC

Эфавиренз

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиретровирусное, для лечения ВИЧ-1

Торговые марки: Стокрин, Эфавиренз, Эфавиренз Канон, Эфавиренз-Дженеффикс, ЭФАВИРЕНЗ-НАНОЛЕК®, Эфавиренз-ТЛ, Эфавиренз-Эдвансд

CYP2B6

Начинайте лечение эфавирензом со стандартной дозы (600 мг/день).

CPIC

CYP2B6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Противогрибковые препараты

Вориконазол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противогрибковое

Торговые марки: Бифлурин, Виканд, Вифенд®, Ворикоз, Вориконазол, Вориконазол Дж, Вориконазол Канон, Вориконазол Крона, Вориконазол ПСК, Вориконазол-АМЕДАРТ, Вориконазол-Рус, ВОРИЛИОФ, Ворингин, Сальвозол

CYP2C19

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Флуцитозин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противогрибковое, фунгистатическое, фунгицидное

Торговые марки: Флуцитозин

DPYD

Стандартные рекомендации.

DPWG

Противоопухолевые препараты

Иринотекан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: Иринова, Иринотекан, Иринотекан медак, Иринотекан-АМЕДАРТ, ИРИНОТЕКАН-ДЖ, ИРИНОТЕКАН-ПРОМОМЕД, Иринотекан-Тева, Иринотекан-Филаксис, Иринотекана гидрохлорид, Иринотекана гидрохлорид - Лонг Шенг Фарма Лимитед®, Иринотекана гидрохлорида тригидрат, Иринотел, Иритеро®, Камптера, Кампто®, Кампто® ЦС, Онивайд® пегилированный липосомальный

UGT1A1

При данном статусе метаболитатора никаких действий не требуется.

DPWG

Капецитабин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Кабегин, Капаметин® ФС, Капецитабин, КАПЕЦИТАБИН-ПРОМОМЕД, Капецитабин-ТЛ, Капецитовер, Ксалвобин, Кселода®, Тутабин®

DPYD

Повышен риск тяжелой или даже смертельной лекарственной токсичности при лечении фторпиримидиновыми препаратами. Избегайте применения 5-фторурацила и его пролекарств.

CPIC

DPYD

Избегайте фторурацила и капецитабина. Тегафур не является альтернативой, так как он также метаболизируется через DPD. Если избежать фторурацила и капецитабина невозможно, определите остаточную активность DPD в мононуклеарных клетках периферической крови и корректируйте начальную дозу соответственно. Пациент с 0,5% нормальной активности DPD переносил 0,8% от стандартной дозы (150 мг капецитабина каждые 5 дней).

DPWG

Сацитузумаб говитекан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммуномодулирующее, противоопухолевое

Торговые марки: Троделви

UGT1A1

Стандартные рекомендации.

FDA

Тамоксифен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиэстрогенное, противоопухолевое

Торговые марки: Веро-Тамоксифен, Синфен, Тамоксифен, Тамоксифен ГЕКСАЛ, Тамоксифена цитрат

CYP2D6

Избегайте умеренных и сильных ингибиторов CYP2D6. Начните лечение с рекомендованной стандартной дозы тамоксифена (20 мг/день).

CPIC

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Тегафур

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: Фторафур®

DPYD

Избегайте применения тегафура. Фторурацил и капецитабин не являются подходящими альтернативами, так как они также метаболизируются через DPD. Если избежать тегафура невозможно, начните с очень низкой дозы и корректируйте начальную дозу на основе токсичности и эффективности.

DPWG

Фторурацил

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: 5-Фторурацил-Эбеве, Фторурацил, Фторурацил-ДЕКО, Фторурацил-ЛЭНС®, Фторурацил-РОНЦ®, Фторурацил-Тева

DPYD

Повышен риск тяжелой или даже смертельной лекарственной токсичности при лечении фторпиримидиновыми препаратами. Избегайте применения 5-фторурацила и его пролекарств.

CPIC

DPYD

Избегайте фторурацила и капецитабина. Тегифур не является альтернативой, так как он также метаболизируется через DPD. Если избежать фторурацила и капецитабина невозможно, определите остаточную активность DPD в мононуклеарных клетках периферической крови и корректируйте начальную дозу соответственно. Пациент с 0,5% нормальной активности DPD переносил 0,8% от стандартной дозы (150 мг капецитабина каждые 5 дней).

DPWG

Эрдафитиниб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Балверса

CYP2C9

Стандартные рекомендации.

FDA

Метоклопрамид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: прокинетическое, противоикотное, противорвотное

Торговые марки: Метоклопрамид, Метоклопрамид Велфарм, Метоклопрамид Реневал, Метоклопрамид-Акри®, Метоклопрамид-Виал, Метоклопрамид-Промед, Метоклопрамид-ЭСКОМ, Метоклопрамида гидрохлорид, Метоклопрамида гидрохлорид-Гринскросс Экспорт, Перинорм, Церуглан®, Церукал®

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Ондансетрон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противорвотное

Торговые марки: Веро-Ондансетрон, Домеган, Зофран®, Лазаран ВМ, Латран®, Ондавелл, Ондансетрон, Ондансетрон-Альтфарм, Ондансетрон-ЛЭНС, Ондансетрон-РОНЦ, Ондансетрон-Тева, Ондансетрон-Ферейн®, Ондансетрон-Эском, Ондансетрона гидрохлорид, Ондансетрона гидрохлорид дигидрат, Ондансетрона гидрохлорид-Лонг Шенг Фарма Лимитед®, Ондансетрона гидрохлорида дигидрат, Осетрон®, Эмесет®

CYP2D6

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Трописетрон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противорвотное

Торговые марки: Тропиндол®, Трописетрона гидрохлорид

CYP2D6

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы.

CPIC

Бриварацетам

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противосудорожное

Торговые марки: БРИВИАК

CYP2C19

При данном генотипе может быть повышен риск побочных реакций.
Рассмотрите снижение дозировки

FDA

Клобазам

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: анксиолитическое, противосудорожное

Торговые марки: Клобазам, Фризиум

CYP2C19

При данном генотипе может быть повышен риск побочных реакций.
Начальная доза должна составлять 5 мг/день, а титрование дозы следует проводить медленно в зависимости от массы тела, но не превышать половины допустимой дозы. При необходимости и на основании клинического ответа дополнительное титрование до максимальной дозы (20 мг/день или 40 мг/день в зависимости от веса) может быть начато на 21-й день.

FDA

Ламотриджин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противозепилептическое

Торговые марки: Ламиктал®, Ламитор®, Ламитор ДТ, Ламотриджин, Ламотриджин Канон, Ламотриджин Фармасинтез, Ламотриджин ФТ, Ламотрикс®, Сейзар

HLA-B

Стандартные рекомендации.

DPWG

Оскарбазепин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противэпилептическое

Торговые марки: Оскарбазепин, Оскарбазепин - натив, ОКСКАРБАЗЕПИН ВЕЛФАРМ, Оскарбазепин Канон, Трилептал®

HLA-B

Используйте оскарбазепин в соответствии со стандартными рекомендациями по дозировке.

CPIC

Фенитоин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиаритмическое, миорелаксирующее, противосудорожное, противэпилептическое

Торговые марки: Дифенин

HLA-B
CYP2C9

Начинайте лечение с рекомендованной поддерживающей дозы.

CPIC

Фосфенитоин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противэпилептическое

Торговые марки: Фосфенитоин

HLA-B
CYP2C9

Начинайте лечение с рекомендованной поддерживающей дозы.

CPIC

Аторвастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипохолестеринемическое (статины)

Торговые марки: Анвистат®, Атомакс®, Аторвастатин, АТОРВАСТАТИН АВЕКСИМА, Аторвастатин Алкалоид, АТОРВАСТАТИН ВЕЛФАРМ, Аторвастатин кальция, Аторвастатин кальция кристаллический, Аторвастатин кальция тригидрат, Аторвастатин кальция тригидрат (Форма-I), Аторвастатин Канон, Аторвастатин Медисорб, Аторвастатин Реневал, Аторвастатин Санофи, АТОРВАСТАТИН Фармасинтез, Аторвастатин-OBL, Аторвастатин-AKOC, Аторвастатин-Акрихин, АТОРВАСТАТИН-АЛИУМ, Аторвастатин-АЛСИ, Аторвастатин-ВЕРТЕКС, Аторвастатин-К, Аторвастатин-ЛЕКСВМ®, Аторвастатин-СЗ, Аторвастатин-ТАД, Аторвастатин-Тева, Аторвастатин-ФП, Аторвастатина кальция тригидрат, Аторис®, Вазатор, Липофорд, Липримар®, Новостат, Торвакард®, Тулип®

SLCO1B1

Назначьте необходимую начальную дозу и корректируйте дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Ловастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое, гипохолестеринемическое

Торговые марки: Кардиостатин®, Ловастатин, Медостатин®

SLCO1B1

Назначьте желаемую начальную дозу и корректируйте дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Питавастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое, ингибирующее ГМГ-КоА-редуктазу

Торговые марки: Ливазо, Питавастор

SLCO1B1

Назначьте желаемую начальную дозу и корректируйте дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Правастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое (статины)

Торговые марки: Правастатин

SLC01B1

Назначьте желаемую начальную дозу и корректируйте дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Розувастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое (статины)

Торговые марки: Акорта®, Ишенор®, Кардиолип, Крестор®, Липопрайм®, Ро-статин, Розарт, Розистарк®, Розувастатин, Розувастатин АВВА, РОЗУВАСТАТИН АВЕКСИМА, РОЗУВАСТАТИН ВЕЛФАРМ, Розувастатин кальция, Розувастатин кальция (аморфный), Розувастатин Канон, Розувастатин Медисорб, Розувастатин Реневал, Розувастатин Сандоз®, Розувастатин ФТ, Розувастатин-Акрихин, РОЗУВАСТАТИН-АЛИУМ, Розувастатин-ВЕРТЕКС, Розувастатин-Виал, Розувастатин-Ксантис, Розувастатин-ЛекТ, Розувастатин-СЗ, Розувастатин-ТАД, Розувастатин-Тева, Розукард®, Розулип®, Розуфаст, Роксера®, Рустор®, Сувардио®, Тевастор®

SLC01B1
ABCG2

Назначьте желаемую начальную дозу розувастатина и корректируйте дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Симвастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипохолестеринемическое (статины)

Торговые марки: Атеростат®, Вазилип®, Зокор®, Зокор® форте, Овенкор, СимваГЕКСАЛ®, Симвастатин, Симвастатин Алкалоид, Симвастатин Реневал, Симвастатин-АЛСИ, Симвастатин-ВЕРТЕКС, Симвор®, Симло®, Синкард, Холвасим

SLC01B1

Назначьте желаемую начальную дозу и корректируйте дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Флувастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипохолестеринемическое (статины)

Торговые марки: Флувастатин

SLCO1B1
CYP2C9

Назначьте необходимую начальную дозу и корректируйте дозировку флувастатина на основе рекомендаций для конкретного заболевания.

CPIC

Другие препараты

Аброцитиниб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: дерматотропное

Торговые марки: Сайбинкью

CYP2C19

Стандартные рекомендации.

FDA

Атомоксетин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: симпатомиметическое, селективный ингибитор обратного захвата норадреналина, применяют при синдроме дефицита внимания/гиперактивности

Торговые марки: Атомоксетин, Атомоксетин Канон, Дисмаксин, Когниттера, Страттера®

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Валбеназин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейротропное, для лечения поздней дискинезии, неврологического расстройства, вызывающего непроизвольные движения (часто челюсти, губ и языка), которое может возникнуть на фоне длительного приема нейролептиков

Торговые марки: Валбеназин

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Гормональные контрацептивы

Фарм. действие: Не указано

Торговые марки: —

Деутетрабеназин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейротропное, антихореонное действие

Торговые марки: Деутетрабеназин

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

FDA

Дронабинол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: каннабиноид, противорвотное средство, галлюциноген

Торговые марки: Дронабинол

CYP2C9

Стандартные рекомендации.

FDA

Мавакамтен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: Не указано

Торговые марки: —

CYP2C19

При данном статусе метаболитора никаких действий не требуется.

DPWG

Метопролол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиаритмическое

Торговые марки: Беталок®, Беталок® ЗОК, Корвитол® 100, Корвитол® 50, Метокард®, Метокор Адифарм, Метопролол, Метопролол Альфактив, Метопролол Велфарм, Метопролол Зентива, Метопролол Органика, Метопролол Реневал, Метопролол ретард-Акрихин, МЕТОПРОЛОЛ Фармасинтез, Метопролол-ОБЛ, Метопролол-Акри®, Метопролол-Акрихин, Метопролол-Арзу, Метопролол-ВЕРТЕКС, Метопролол-КРКА, Метопролол-ратиофарм, Метопролол-Тева, Метопролола сукцинат, Метопролола тартрат, Сердол, Эгилок®, Эгилок® С

CYP2D6 Начните со стандартной дозы. **CPIC**

CYP2D6 Стандартные рекомендации. **DPWG**

Натеглинид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипогликемическое

Торговые марки: Старликс (STARLIX), NAGLID

CYP2C9 Стандартные рекомендации. **FDA**

Питолизант

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейротропное, для лечения нарколепсии, катаплексии

Торговые марки: Вакикс (Wakix®), Ozawade®

CYP2D6 Стандартные рекомендации. **FDA**

Тетрабеназин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: нейротропное, для устранения симптомов гиперкинетических двигательных нарушений

Торговые марки: Нормокинезтин®

CYP2D6 Стандартные рекомендации. **FDA**

Флибансерин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Флибансерин

CYP2C19

Стандартные рекомендации.

FDA

Элиглулат

СТАНДАРТ

Фарм. действие: сильный и специфический ингибитор глюкозилцерамидсинтазы, применяется при болезни Гоше I типа (БГИ) как субстратредуцирующая терапия

Торговые марки: Элиглулат

CYP2D6

Стандартные рекомендации.

DPWG

Нестероидные противовоспалительные средства

Ибупрофен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Адвил, Адвил® МАКСИМУМ, АртроКам, Брудол® для детей, Бруфен СР, Бумидол®, Деблок, Долгит®, ИбувенГен, Ибупирин, Ибупирин Кидс, Ибупрофен, Ибупрофен Велфарм, Ибупрофен Вива Фарм, Ибупрофен ВП, Ибупрофен для детей, Ибупрофен ДС, Ибупрофен Канон, Ибупрофен Медисорб, Ибупрофен Реневал, Ибупрофен Фармасинтез, ИБУПРОФЕН ФОРТЕ, Ибупрофен ФТ, Ибупрофен ЭкстраКап®, Ибупрофен-АКОС, Ибупрофен-Акрихин, Ибупрофен-ВЕРТЕКС, Ибупрофен-Хемофарм, Ибуфен, Интрафен-ГЕН, КОМБАЛГИН®, Максиколд® для детей, МИГ® 400, МИГ® для детей, МИГ® для малышей, Неболин® капс, Некст Уно Экспресс, НЕКСТ УНО ЭКСПРЕСС ФОРТЕ, Нурофактор, Нурофаст®, Нурофаст® Форте, Нурофен®, Нурофен® 12+, Нурофен® для детей, Нурофен® УльтраКап, Нурофен® форте, Нурофен® Экспресс, Нурофен® Экспресс Леди, Нурофен® Экспресс Нео, Нурофен® Экспресс форте, Педиа®, Седальгин® СПРИНТ, Темпонет®, Фаспик, ФЕНАДЖИО, Экстрафен Кронафарм

CYP2C9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

CPIC

Лорноксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антиагрегантное, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Зорника, Ксефокам, Ксефокам рапид, ЛОРНИЯ®, Лорноксеф®, Лорноксикам, ЛОРНОКСИКАМ ВЕЛФАРМ, Лорноксикам Канон, Лорноксикам-Бинергия, Лорноксикам-ТРИВИУМ®, ЛОРНОЛИОФ

СУР2С9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

СРІС

Мелоксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антиагрегационное, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: АМЕЛОТЕКС®, Артрозан®, Би-ксикам®, Генитрон®, Либерум, Мелбек®, Мелбек® форте, Мелокс®, Мелоксам, Мелоксикам, Мелоксикам Авексима, Мелоксикам буфус®, Мелоксикам Велфарм, Мелоксикам ДС, Мелоксикам Канон, Мелоксикам Медисорб, Мелоксикам Полисан®, Мелоксикам Реневал, Мелоксикам ШТДА, Мелоксикам-АКОС, Мелоксикам-Акрихин, Мелоксикам-ВЕРТЕКС, Мелоксикам-ГРИНКРОСС ЭКСПОРТ, Мелоксикам-Ксантис, Мелоксикам-Лекфарм, Мелоксикам-ОВЛ, Мелоксикам-Прана, Мелоксикам-Тева, Мелоксикам-Фармаплант, МЕЛОКСИНОРМ, Мелофлекс Ромфарм, Месипол®, Миксол-Од, Мовагейн® Экспресс, Мовалис®, Мовасин®, Мовикс®, Ревмарт, Эксен-Сановель, Элокс Солофарм, Элокс-СОЛОфарм, Энтелокс®

СУР2С9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

СРІС

Пироксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антиагрегационное, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Пироксикам, Пироксикам ЗД, Пироксикам-OBL, Пироксикам-Акри®, Пироксикам-ВЕРТЕКС, Финалгель®

CYP2C9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

CPIC

Теноксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: АРТОКСАН®, Релинфла, Тексаред®, Теноксикам, Теноксикам-ТРИВИУМ®, ТЕНОЛИОФ

CYP2C9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

CPIC

Флурбипрофен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, противовоспалительное

Торговые марки: Ракстан-Сановель, Стрепсилс® Интенсив, Флурбипрофен-Фармстандарт

CYP2C9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

CPIC

Целекоксиб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Дилакса®, Роукосиб-Роутек, Симкоксиб, Целебрекс®, Целекоксиб, ЦЕЛЕКОКСИБ ВЕЛФАРМ, Целекоксиб Органика, Целекоксиб-ВЕРТЕКС, Целекоксиб-Виал, Целекоксиб-Тева, Целексиб

CYP2C9

Начните лечение с рекомендованной стартовой дозы. В соответствии с инструкцией по применению, используйте минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода, соответствующего индивидуальным целям лечения пациента.

CPIC

ВЫДЕЛЕНИЕ И ХРАНЕНИЕ ДНК

Образцы ДНК клиента выделены и хранятся в биобанке лаборатории. Это позволяет при необходимости провести подтверждающее исследование методом Сэнгера или выполнить дополнительный анализ без повторного забора биоматериала.

Биоматериал	Периферическая кровь (EDTA)
Объём ДНК	3.2 мкг, концентрация 48 нг/мкл
Условия хранения	долгосрочное хранение при -20°C
Срок хранения	5 лет с даты выдачи результата
Дополнительный анализ	могут быть выполнены без повторного забора биоматериала по запросу пациента