

Farmacogenómica

my Pharma

Prueba farmacogenómica avanzada basada en guías clínicas



Se estima que la genética es responsable del 20-95% de la variabilidad en la disposición de fármacos y sus efectos en el organismo¹

Variantes genéticas en determinados genes pueden afectar a la capacidad de la persona para metabolizar fármacos concretos, aumentando o reduciendo su efectividad o exponiéndole a reacciones adversas.

¿Qué es myPharma?

Es una prueba farmacogenómica basada en guías clínicas internacionales que permite adaptar la prescripción farmacológica del paciente en función a su genética. La prueba tiene utilidad clínica en diversas áreas médicas.

¿Qué incluye la prueba?

Un informe detallado que incluye el análisis de variantes específicas en 25 genes relacionados con el metabolismo, eficacia y toxicidad a 129 principios activos. El informe incluye recomendaciones breves basadas en las guías clínicas.

¿Para quién está indicada?

myPharma está indicada para cualquier persona. El análisis genético se realiza una vez en la vida y resulta de utilidad para la prescripción farmacológica actual y en el futuro. Está especialmente indicada en pacientes polimedicados.

*CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium

**DPWG: Dutch Pharmacogenetics Working Group

¿Por qué prescribir myPharma?

La prueba proporciona información relevante para adaptar la prescripción médica con el fin de:

- Reducir o evitar los efectos adversos de la medicación.
- Seleccionar la medicación y dosis más eficaz para cada paciente.
- Reducir tiempo y recursos en encontrar la medicación más adecuada para el paciente.
- Proporcionar prescripción farmacológica personalizada a lo largo de la vida.

Basado en las guías clínicas más relevantes

myPharma se ha desarrollado siguiendo las guías farmacogenómicas internacionales vigentes, incluyendo CPIC* o DPWG**. El informe incluye únicamente genes y fármacos con alto nivel de evidencia.

¿Qué tipo de muestra hace falta?

Una muestra de sangre o saliva en un kit proporcionado por Veritas.

El porcentaje de admisiones en hospitales por reacciones adversas a fármacos es de alrededor del 3,5%.²

Genes incluidos en myPharma

myPharma se basa en la secuenciación del exoma completo (WES) y el posterior análisis de variantes específicas en los siguientes genes:

<i>ABCG2</i>	<i>CYP3A5</i>	<i>HLA-DRB1</i>
<i>ADRB2</i>	<i>CYP4F2</i>	<i>IFNL3</i>
<i>CACNA1S</i>	<i>DPYD</i>	<i>MT-RNR1</i>
<i>CYP2B6</i>	<i>F2 F5</i>	<i>NAT2</i>
<i>CYP2C19</i>	<i>G6PD</i>	<i>NUDT15</i>
<i>CYP2C9</i>	<i>HLA-A</i>	<i>SLCO1B1</i>
<i>CYP2D6</i>	<i>HLA-B</i>	<i>TPMT</i>
<i>CYP3A4</i>	<i>HLA-DQA1</i>	<i>UGT1A1</i>

Porcentaje promedio de pacientes para los que un determinado tipo de fármaco es ineficaz:

Antidepresivos (ISRS)



Oncología



1. Evans WE, McLeod HL. Pharmacogenomics — Drug Disposition, Drug Targets, and Side Effects. N Engl J Med. 2003;348(6):538-49.

2. Bouvy JC, De Bruin ML, Koopmanschap MA. Epidemiology of Adverse Drug Reactions in Europe: A Review of Recent Observational Studies. Drug Saf. 2015;38(5):437-53.

3. Spear BB, Heath-Chiozzi M, Huff J. Clinical application of pharmacogenetics. Trends Mol Med. 2001;7(5):201-4.

myPharma a lo largo de la vida



Medicina del dolor: Ibuprofeno

Cuadro clínico: Dolor moderado / fiebre

Medicación prescrita: Ibuprofeno

Gen involucrado: *CYP2C9* *2/*6

Fenotipo: Metabolizador lento

Metabolizador lento
Riesgo de efectos adversos

Reducir dosis

Metabolizador intermedio

**Reducir dosis /
Dosis habitual ***

Metabolizador normal

Dosis habitual

* Las recomendaciones para metabolizadores intermedios dependen de la puntuación de actividad (activity score).



Psiquiatría: Paroxetina

Cuadro clínico: Ansiedad / Depresión

Medicación prescrita: Paroxetina

Gen involucrado: *CYP2D6* *1/*1x2

Fenotipo: Metabolizador ultrarrápido

Metabolizador lento
Riesgo de efectos adversos

Reducir dosis

Metabolizador normal

Dosis habitual

Metabolizador ultrarrápido
Riesgo de fallo terapéutico

**Elegir otro fármaco
(ej. Citalopram)**



Obstetricia / Ginecología: Anticonceptivos hormonales estrogénicos

Cuadro clínico: Anticoncepción

Medicación prescrita: Anticonceptivos hormonales estrogénicos

Gen involucrado: *F5* (rs6025)

Fenotipo: Riesgo elevado de trombosis

Riesgo estándar
de trombosis

**Prescripción
estándar**

Riesgo moderado
de trombosis

**Elegir otro
fármaco**

Riesgo elevado
de trombosis

**Elegir otro
fármaco**



Oncología: Tamoxifeno

Cuadro clínico: Cáncer de mama

Medicación prescrita: Tamoxifeno

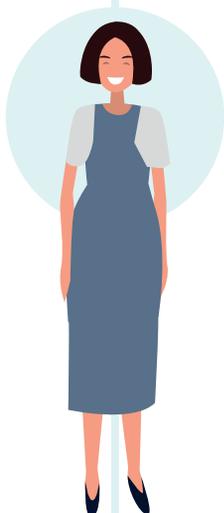
Gen involucrado: *CYP2D6* *1/*1x2

Fenotipo: Metabolizador ultrarrápido

Metabolizador lento
Riesgo de fallo terapéutico
Elegir otro fármaco

Metabolizador normal
Dosis habitual

Metabolizador ultrarrápido
Dosis habitual



Endocrinología: Alopurinol

Cuadro clínico: Episodio agudo de gota

Medicación prescrita: Alopurinol

Gen involucrado: *HLA-B* *58:01

Fenotipo: Hipersensibilidad al fármaco (Síndrome de Stevens-Johnson)

Ausencia de variante de riesgo
Prescripción estándar

Presencia de variante de riesgo
Elegir otro fármaco



Cardiología: Simvastatina

Cuadro clínico: Colesterol LDL elevado

Medicación prescrita: Simvastatina

Gen involucrado: *SLCO1B1* *1/*15

Fenotipo: Actividad reducida (Miopatía asociada a estatinas)

Actividad reducida
Mayor riesgo de miopatía
Elegir otro fármaco

Actividad normal
Dosis habitual

Actividad aumentada
Dosis habitual

Áreas médicas / Fármacos



Cardiovascular

Atorvastatina, Clopidogrel, Flecainida, Fluvastatina, Hidralazina, Lovastatina, Metoprolol, Pitavastatina, Pravastatina, Propafenona, Rosuvastatina, Simvastatina



Endocrinología

Alopurinol, Azul de toluidina, Eliglustat, Pegloticasa



Enfermedades infecciosas y trastornos inmunológicos

Abacavir, Amikacina, Atazanavir, Azatioprina, Dapsona, Dibecacina, Efavirenz, Estreptomicina, Flucloxacilina, Gentamicina, Isoniazida, Kanamicina, Neomicina, Netilmicina, Nevirapina, Paromomicina, Peginterferon alfa-2a, Peginterferon alfa-2b, Plazomicina, Primaquina, Ribostamicina, Sulfametoxazol / Trimetoprima, Tafenoquina, Tobramicina, Voriconazol



Gastroenterología

Dexlansoprazol, Lansoprazol, Metoclopramida, Omeprazol, Ondansetrón, Pantoprazol, Tolterodina, Tropisetron



Hematología

Acenocumarol, Azul de metileno, Clopidogrel, Fenprocumon, Warfarina



Medicina del dolor

Articaina, Celecoxib, Codeína, Desflurano, Dihidrocodeína, Enflurano, Flurbiprofeno, Halotano, Hidrocodona, Ibuprofeno, Isoflurano, Lornoxicam, Meloxicam, Metoxiflurano, Oliceridina, Oxidodona, Piroxicam, Sevoflurano, Succinilcolina, Tenoxicam, Tramadol



Medicina de trasplantes

Azatioprina, Tacrolimus



Neumología

Salmeterol



Neurología

Amifampridina, Carbamazepina, Clobazam, Deutetrabenazina, Dextrometorfano / Quinidina, Fenitoína, Fosfenitoína, Lamotrigina, Oxcarbazepina, Pitolisant, Siponimod, Tetrabenazina, Valbenazina



Obstetricia / Ginecología

Anticonceptivos hormonales estrogénicos



Oftalmología

Metazolamida



Oncología

Capecitabina, Dabrafenib, Fluorouracilo, Irinotecan, Lapatinib, Mercaptopurina, Rasburicasa, Sacituzumab govitecan-hziy, Tamoxifeno, Tegafur, Tioguanina



Psiquiatría

Amitriptilina, Aripiprazol, Atomoxetina, Brexpiprazol, Citalopram, Clomipramina, Clozapina, Desipramina, Dextrometorfano hidrobromuro / Bupropión hidrocloreuro, Doxepina, Escitalopram, Fluvoxamina, Haloperidol, Iloperidona, Imipramina, Metadona, Nortriptilina, Paroxetina, Pimozida, Quetiapina, Risperidona, Sertralina, Tioridazina, Trimipramina, Venlafaxina, Vortioxetina, Zuclopentixol

Sobre Nosotros

NIMGenetics y Veritas Genetics combinan su experiencia y capacidades para ofrecer la propuesta más completa en genética médica, integrando soluciones de genómica preventiva y diagnóstico genético avanzado.

Ambas compañías forman parte del grupo *LetsGetChecked*, una compañía de salud global con presencia internacional, que lidera la innovación en genética y salud digital, ofreciendo soluciones accesibles y personalizadas para pacientes y profesionales sanitarios en todo el mundo.

La tecnología utilizada permite el reanálisis de los datos genéticos para realizar pruebas adicionales basadas en WES o futuras actualizaciones de farmacogenómica con mejores condiciones.

info@nimgenetics.com

