

# Referto del test farmacogenetico

## Informazioni per il paziente

Nome:  
Data di nascita:  
Sesso:  
Etnia:

## Informazioni campione

Materiale:  
Data del prelievo:  
Campione ricevuto:  
Data di refertazione:

## Informazioni sul medico

Nome/cognome del medico:  
Riferimento del medico:  
ID referto Unilabs:

## Interazioni personalizzate previste dal genotipo per i farmaci

Per raccomandazioni sul dosaggio e sulle interazioni gene-farmaco fare riferimento al referto completo.

### Anestesiologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

desflurano, enflurano, alotano, isoflurano, metossiflurano, mivacurio, sevoflurano, succinilcolina

✅ Interazione gene-farmaco minima

### Cardiologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

acenocumarolo, fluvastatina,

✅ Interazione gene-farmaco minima

amiodarone, atenololo, atorvastatina, bisoprololo, carvedilolo, clopidogrel, flecainide, lovastatina, metoprololo, nebivololo, pitavastatina, prasugrel, pravastatina, propafenone, propranololo, rosuvastatina, simvastatina, ticagrelor

### Dermatologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

nateglinide

✅ Interazione gene-farmaco minima

abrocitinib

### Endocrinologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

nateglinide

✅ Interazione gene-farmaco minima

eliglustat

### Gastroenterologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

dronabinol

✅ Interazione gene-farmaco minima

dexlansoprazolo, esomeprazolo, lansoprazolo, meclizina, metoclopramide, omeprazolo, ondansetron, pantoprazolo, rabeprazolo, tropisetron

### Ematologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

⚠ Interazione gene-farmaco minima

avatrombopag, eltrombopag, lusutrombopag

### Immunologia

✅ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

✅ Interazione gene-farmaco minima

cevimelina, tacrolimus

### Neurologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

fosfenitoina, fenitoina

✅ Interazione gene-farmaco minima

brivaracetam, carbamazepina, deutetabenazina, donepezil, galantamina, lamotrigina, oxcarbazepina, tetrabenazina, valbenazina

### Oncologia/Chemioterapia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

azatioprina, capecitabina, fluorouracile, irinotecan, mercaptopurina, nilotinib, pazopanib, rasburicase, sacituzumab,

✅ Interazione gene-farmaco minima

belinostat, erdafitinib, gefitinib, tamoxifene, tegafur

### Altro

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

✅ Interazione gene-farmaco minima

contraccettivo

### Terapia del dolore

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

celecoxib, flurbiprofene, ibuprofene, lornoxicam, meloxicam, piroxicam, tenoxicam

✅ Interazione gene-farmaco minima

aspirina, carisoprodo, codeina, elagolix, idrocodone, naprossene, oliceridina, ossicodone, tramadolo

### Psichiatria

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

atomoxetina

⚠ Interazione gene-farmaco minima

amitriptilina, amoxapina, anfetamina, aripirazolo, brexpiprazolo, citalopram, clobazam, clomipramina, clonidina, clozapina, desipramina, diazepam, doxepina, duloxetina, escitalopram, fluoxetina, flufenazina, fluvoxamina, aloperidolo, iloperidone, imipramina, lofexidina, metilfenidato, mirtazapina, moclobemide, nortriptilina, olanzapina, paroxetina, perfenazina, pimozide, pitolisant, quetiapina, risperidone, sertralina, tioridazina, trimipramina, venlafaxina, vortioxetina, zuclopentixolo

### Reumatologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

allopurinol

✅ Interazione gene-farmaco minima

### Urologia

⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

darifenacina, fesoterodina, mirabegron, tamsulosina, tolterodina

✅ Interazione gene-farmaco minima

## Legenda dei risultati

Sulla base del profilo genetico del paziente, i farmaci vengono segnalati e classificati secondo le interazioni gene-farmaco descritte di seguito.

### ⚠ Interazione gene-farmaco maggiore o moderata

È stata individuata un'interazione genotipo-farmaco maggiore o moderata che influisce sul metabolismo del farmaco e/o indica un rischio elevato di reazione avversa o perdita di efficacia.

### ✅ Interazione gene-farmaco minima

È stata individuata un'interazione genotipo-farmaco minima che non influisce in modo significativo sul metabolismo del farmaco né indica un rischio elevato di reazione avversa o perdita di efficacia.

## Indicazione clinica

## Note e interpretazione

[Insert medical validator's name]  
[Insert medical validator's title here]

\*Consultare le linee guida sul dosaggio su <https://www.pharmgkb.org/guidelinesAnnotations>  
Elenco dei substrati: <http://medicine.iupui.edu/clinpharm/ddis/main-table/> (15 febbraio 2018)  
Per maggiori informazioni su genotipi, fenotipi o dosaggio dei farmaci consultare anche: [www.pharmgkb.org](http://www.pharmgkb.org) | [www.pharmvar.org](http://www.pharmvar.org)

Gene	Genotipo	Fenotipo previsto
<b>Enzimi metabolici</b>		
CYP2B6	*1/*6	
CYP2C19	*17/*17	
CYP2C9	*1/*1	
CYP2D6	*1/*1	
CYP3A5	*3/*3	
CYP3A4	*1/*1	
CYP1A2	*1A/*1F	

<b>Altro</b>		
BCHE	G/A	Funzione ridotta

PM IM EM UM

### Interpretazioni del fenotipo:

**Metabolizzatore ultrarapido (UM):** elaborazione rapida del farmaco; può ridurne l'effetto. Potrebbero essere necessarie dosi più elevate o alternative.

**Metabolizzatore estensivo (EM):** elabora i farmaci normalmente; il dosaggio standard è efficace. **Metabolizzatore intermedio (IM):** elaborazione più lenta dei farmaci; rischio più elevato di effetti collaterali. Si raccomandano dosi più basse o il monitoraggio.

**Metabolizzatore lento (PM):** elaborazione lenta dei farmaci; aumento del rischio di tossicità. Si consigliano dosi più basse o farmaci alternativi.

Gene	Genotipo	Fenotipo previsto
<b>Percorso di fase</b>		
UGT1A1	*1/*28	0%  100%
NAT2	*5/*5	0%  100%
COMT	A/G	0%  100%
TPMT	*2/*2	0%  100%
DPYD	*1/*2A	0%  100%

<b>Trasportatori</b>		
SLCO1B1	*1/*1	0%  100%
ABCB1	G/G	0%  100%
ABCG2	A/A	0%  100%

<b>Recettori</b>		
OPRM1	A/A	0%  100%

0% 100%

L'attività o la funzione viene valutata su una scala da 0% a 100%. Una ridotta funzionalità biologica o una minore attività enzimatica potrebbe richiedere farmaci alternativi o aggiustamenti del dosaggio.

## Metodologia

### Metodi

Il DNA è stato estratto da campioni di sangue o di saliva secondo le istruzioni del produttore del kit.

La genotipizzazione per CYP1A2, CYP2B6, CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, SLCO1B1, VKORC1, ABCB1, COMT e OPRM1 (vedere la tabella sottostante) è stata eseguita utilizzando il sistema MassARRAY® di Agena con i kit pannello VeriDose® Core Panel e VeriDose® CYP2D6 CNV associati di Agena. In una prima fase, i risultati non elaborati sono stati analizzati utilizzando il software MassARRAY PGx Report.

In una seconda fase, questo report è stato generato utilizzando la tecnologia Sequence2Script®.

### Limitazioni

Questo test non rileverà tutte le varianti/alleli noti che determinano un'attività genica alterata. \*1 o gli alleli wild-type vengono segnalati per impostazione predefinita se quelli elencati non sono stati rilevati. Vengono testati solo gli alleli elencati e l'assenza di una mutazione rilevata non esclude la possibilità di sensibilità a un farmaco specifico dovuta alla presenza di altre mutazioni, fattori clinici o fattori ambientali. Il presente report si basa esclusivamente sulle interazioni substrato-gene.

### Elenco dei marcatori testati:

Geni e alleli testati: CYP2B6: \*1, \*6, \*18; CYP2C19: \*1, \*2, \*3, \*4, \*5, \*6, \*7, \*8, \*17; CYP2C9: \*1, \*2, \*3, \*4, \*5, \*6, \*8, \*11, \*12, \*13, \*15; CYP2D6: \*1, \*2, \*3, \*4, \*5, \*6, \*7, \*8, \*9, \*10, \*11, \*12, \*13, \*14, \*15, \*17, \*18, \*19, \*20, \*25, \*29, \*35, \*36, \*40, \*41, \*44, \*68, \*69, \*114, x2N; CYP3A5: \*1, \*2, \*3, \*6, \*7; CYP3A4: \*1, \*2, \*17, \*22; CYP1A2: \*1A, \*1C, \*1F, \*1K, \*7, \*11; BCHE: rs1799807, rs28933389, rs28933390, rs1803274, rs398124632; UGT1A1: \*6; NAT2: \*4, \*5, \*6, \*7, \*11; COMT: rs4680; TPMT: \*1, \*2, \*3B, \*3C; DPYD: \*1, \*13, \*2A, c.2846A>T, c.483+18G>A, c.1129-5923C>G, c.1236G>A; SLCO1B1: \*1, \*5; ABCB1: rs1045642; ABCG2: rs2231142; OPRM1: rs1799971; VKORC1: \*1, \*2.



**Laboratoire Unilabs SA**  
 Rue de la Vigie 5  
 CH-1003 Losanna  
 +41 21 321 4051



## Passaporto farmacogenetico

Nome:

Data di nascita:

Etnia:

Data del referto: 20.12.2022

ID referto: 22-1202847

**! Potrebbe essere necessario un aggiustamento del dosaggio standard o un farmaco alternativo**

**✓ Utilizzare come consigliato**

<b>Anestesiologia</b>	desflurano, enflurano, alotano, isoflurano, metossiflurano, mivacurio, sevoflurano, succinilcolina
<b>Cardiologia</b>	acenocumarolo, fluvastatina, warfarin
<b>Dermatologia</b>	nateglinide
<b>Endocrinologia</b>	nateglinide
<b>Gastroenterologia</b>	dronabinol
<b>Neurologia</b>	fosfenitoina, fenitoina
<b>Oncologia/ Chemioterapia</b>	azatioprina, capecitabina, erdafitinib, fluorouracile, irinotecan, mercaptopurina, nilotinib, pazopanib, sacituzumab, tioguanina
<b>Terapia del dolore</b>	celecoxib, flurbiprofene, ibuprofene, lornoxicam, meloxicam, piroxicam, tenoxicam
<b>Psichiatria</b>	atomoxetina
<b>Reumatologia</b>	allopurinolo
<b>Urologia</b>	darifenacina, fesoterodina, mirabegron, tamsulosina, tolterodina

<b>Cardiologia</b>	amiodarone, atenololo, atorvastatina, bisoprololo, carvedilolo, clopidogrel, flecainide, lovastatina, metoprololo, nebivololo, pitavastatina, prasugrel, pravastatina, propafenone, propranololo, rosuvastatina, simvastatina, ticagrelor
<b>Dermatologia</b>	abrocitinib
<b>Endocrinologia</b>	eliglustat
<b>Gastroenterologia</b>	dexlansoprazolo, esomeprazolo, lansoprazolo, meclizina, metoclopramide, omeprazolo, ondansetron, pantoprazolo, rabeprazolo, tropisetron
<b>Ematologia</b>	avatrombopag, eltrombopag, lusutrombopag
<b>Immunologia</b>	cevimelina, tacrolimus
<b>Neurologia</b>	brivaracetam, carbamazepina, deutetabenazina, donepezil, galantamina, lamotrigina, oxcarbazepina, tetrabenazina, valbenazina
<b>Oncologia/ Chemioterapia</b>	belinostat, gefitinib, tamoxifene, tegafur
<b>Altro</b>	contraccettivo orale
<b>Terapia del dolore</b>	aspirina, carisoprodo, codeina, elagolix, idrocodone, naprossene, oliceridina, ossicodone, tramadolo
<b>Psichiatria</b>	amitriptilina, amoxapina, anfetamina, aripirazolo, brexpiprazolo, citalopram, clobazam, clomipramina, clonidina, clozapina, desipramina, diazepam, doxepina, duloxetina, escitalopram, fluoxetina, flufenazina, fluvoxamina, aloperidolo, iloperidone, imipramina, lofedina, metilfenidato, mirtazapina, moclobemide, nortriptilina, olanzapina, paroxetina, perfenazina, pimozide, pitolisant, quetiapina, risperidone, sertralina, tioridazina, trimipramina, venlafaxina, vortioxetina, zuclopentixolo

Gene	Genotipo	Effetto	Gene	Genotipo	Effetto
CYP2B6	*1/*6	PM IM EM UM	NAT2	*5/*5	0% 100%
CYP2C19	*17/*17	PM IM EM UM	COMT	A/G	0% 100%
CYP2C9	*1/*1	PM IM EM UM	TPMT	*2/*2	0% 100%
CYP2D6	*1/*1	PM IM EM UM	DPYD	*1/*2A	0% 100%
CYP3A5	*1/*3	PM IM EM UM	SLCO1B1	*1/*1	0% 100%
CYP3A4	*1/*1	PM IM EM UM	ABCB1	G/G	0% 100%
CYP1A2	*1A/*1F	PM IM EM UM	ABCG2	A/A	0% 100%
BCHE	G/A	Funzione ridotta	OPRM1	A/A	0% 100%
UGT1A1	*1/*28	0% 100%			