

AFFINITY® lista de genes analizados

Genes	Funcion genica	Variante	Ejemplo de medicamentos + información notable
CYP1A2	Codifica la enzima citocromo P450 1A2 para el metabolismo de fármacos.	*1C, *1D, *1E, *1F, *1J, *1K, *1L, *1V, *1W	Olanzapina, cafeína [PK]
CYP2B6	Codifica la enzima citocromo P450 2B6 para el metabolismo de fármacos.	*4, *5, *6, *7, *9, *16, *18	Efavirenz, bupropión, ifosfamida, nevirapina, ketamina [PK]
CYP2C Cluster	Un SNP (variante) cerca del gen CYP2C18 con un efecto clínicamente relevante sobre la warfarina. Altera significativamente la eliminación de warfarina.	G/A	Warfarina, CYP2C rs12777823, CYP4F2, CYP2C9, y VKORC1 genotipos influyen en la respuesta al tratamiento con warfarina. [PK]
CYP2C9	Codifica la enzima citocromo P450 2C9 para el metabolismo de fármacos.	*2, *3, *4, *5, *6, *8, *11	Warfarina, fenitoína, varios AINE, varias sulfonilureas [PK]
CYP2C19	Codifica la enzima citocromo P450 2C19 para el metabolismo de fármacos.	*2, *3, *4, *4A, *4B, *10, *17	Clopidogrel, voriconazol, varios antidepresivos. [PK]
CYP2D6	Codifica la enzima citocromo P450 2D6 para el metabolismo de fármacos. Este gen es altamente polimórfico, y son posibles variaciones en el número de copias.	*2A, *2, *3, *4, *4N, *4M, *5, *6, *6C, *7, *8, *9, *10, *11, *12, *13, *14A, *14B, *15, *17, *18, *19, *29, *31, *34, *35, *36, *39, *41, *42, *59, *63, *64, *68, *69, *70, *91, *109	Varios medicamentos opioides, cardiovasculares y de psiquiatría (p. Ej., Codeína, tramadol, carvedilol, metoprolol, aripiprazol, atomoxetina) [PK]
CYP3A4	Codifica la enzima citocromo P450 3A4 para el metabolismo de fármacos.	*1B, *22	Juega un papel en el metabolismo de muchas clases de medicamentos [PK]
CYP3A5	Codifica la enzima citocromo P450 3A5 para el metabolismo de fármacos.	*3, *6, *7	Tacrolimus, ~ 70% de los caucásicos son Pobres Metabolizadores, desempeña un papel en el metabolismo de muchos medicamentos [PK]
CYP4F2	Codifica la enzima citocromo P450 4F2 para el metabolismo de fármacos.	*3	Warfarina, CYP4F2, CYP2C rs12777823, CYP2C9 y VKORC1
COMT	Codifica la enzima catecol -O-metiltransferasa (COMT) que degrada las catecolaminas (p. Ej., Dopamina y norepinefrina) .c	VAL158MET	Nicotina, Morfina [PD]
DPYD	Codifica la enzima dihidropirimidina deshidrogenasa (DPD) que participa en la ruta de degradación de las fluoropirimidinas. La disminución de la actividad puede conducir a una toxicidad grave cuando se administra en dosis normales.	*2A (1905+1G>A, IVS14+1G>A), ASP949VAL, *13	Fluorouracilo, capecitabina [PK]
DRD2	Codifica el receptor D2 de dopamina.	PROMOTOR VARIANTE -241A>G	Risperidona [PD]

F2	Codifica protrombina (factor de coagulación II).	20210G>A	Etinilestradiol [riesgo de coagulación]
F5	Codifica el cofactor de coagulación V. Una mutación específica en este gen, llamada Factor V Leiden, puede aumentar el riesgo de trombofilia (formación anormal de coágulos sanguíneos).	ARG534GLN (LEIDEN, 1691G>A)	Etinilestradiol [riesgo de coagulación]
GRIK4	Codifica un receptor ionotrópico de glutamato, kainato 4, asociado con la neurotransmisión de glutamato.	(INTRONIC) T>C VARIANTE No Codificada	Citalopram [PD]
HLA-A	Codifica las moléculas de clase A del complejo principal de histocompatibilidad (MHC) que son actores principales en la respuesta inmune normal. Las variantes específicas pueden aumentar el riesgo de eventos adversos relacionados con el sistema inmunológico.	HLA-A*31:01	Carbamazepina, oxcarbazepina, fenitoína, y lamotrigina [riesgo inmune]
HLA-B	Codifica las moléculas MHC de clase B que son los principales actores en la respuesta inmune normal. Las variantes específicas pueden aumentar el riesgo de eventos adversos relacionados con el sistema inmunológico.	HLA-B*15:02, HLA-B*57:01, HLA-B*58:01	Alopurinol, pazopanib, abacavir, varios anticonvulsivos [riesgo inmune]
HTR2A	Codifica el receptor de serotonina 2A.	INTRON 2, T>C VARIANT	Citalopram [PD]
HTR2C	Codifica el receptor de serotonina 2C.	PROMOTER VARIANT -759C>T	Olanzapina, clozapina [PD]
IFNL4	Codifica el interferón lambda 4 que está involucrado en la respuesta inmune a la hepatitis C.	NON-CODING (INTRONIC) C>T VARIANT	Regímenes que contienen peginterferón [PD]
NUDT15	Codifica una enzima que pertenece a la familia hidrolasa de Nudix. Esta enzima inactiva los metabolitos de tiopurina. Las variantes de este gen pueden resultar en un metabolismo deficiente y están asociadas con leucopenia o alopecia.	ARG139CYS	Tiopurinas: azatioprina, mercaptopurina, tioguanina [PK]
OPRM1	Codifica el receptor opioide mu-1, que es el sitio primario de acción de los opioides.	ASN40ASP; 118A>G	Alfentanilo, codeína, fentanilo, tramadol, morfina [PD]
SLC6A4	Codifica el transportador de serotonina (SERT), que es el sitio de acción para los ISRS.	C.-1810A>G; -1791_- 1749DEL43	Fluoxetina, fluvoxamina, sertralina, citalopram, escitalopram [PD]
SLCO1B1	Codifica el transportador OATP1B1, que media el transporte de sustratos de la sangre al hígado.	*5, *15, *17, *21	Simvastatina, pravastatina, metotrexato en dosis altas [PK]
TPMT	Codifica la enzima tiopurina S-metiltransferasa (TPMT). TPMT inactiva las tiopurinas; La disminución de la actividad de esta enzima conduce a una sobreexposición y toxicidad.	*2, *3A, *3B, *3C, *4	Tiopurinas: azatioprina, mercaptopurina, tioguanina [PK]
UGT1A1	Codifica una enzima metabolizante que media la glucuronidación de sustratos objetivo (por ejemplo, medicamentos, bilirrubina), lo que los hace solubles en agua para la excreción renal.	*6, *28 (TA7), *37 (TA8)	Irinotecan, atazanavir, belinostat, nilotinib [PK]

VKORC1	Codifica la enzima reductasa epóxido de la vitamina K en el ciclo de la vitamina K.	PROMOTOR VARIANTE - 1639G>A	Warfarina, VKORC1, CYP2C rs12777823, CYP4F2, y CYP2C9 genotipos influyen en la respuesta al tratamiento con warfarina. [PD]
MTHFR	La Metilentetrahidrofolato es una enzima clave en el metabolismo del folato y homocisteína- Ambos participan en procesos de metilación y son componentes fundamentales para la sintetización de los neurotransmisores	Polimorfismos rs1801133(C677T) y rs1801131	Los trastornos depresivos están asociados al correcto funcionamiento de esta enzima