



Genetics for people

»» Test Genético Detoxificación Hepática



My *Detox*

RESUMEN DE LOS RESULTADOS

En la siguiente tabla se muestran las variantes o haplotipos con metabolización diferente a estándar detectadas en el paciente:

Gen	Proceso Metabólico	Estado	Haplotipo	Tipo Metabolizador
APOE	Transportadores	E2E4	Heterocigosis	INTERMEDIO
CAT	Estrés oxidativo	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
CDA	Estrés oxidativo	*1*2	Heterocigosis	LENTO
CYP1A2	Citocromo p450	*1*1M	Heterocigosis	RAPIDO
CYP1B1	Citocromo p450	*3*3	Homocigosis	LENTO
CYP2B6	Citocromo p450	*5*6	Heterocigosis	INTERMEDIO
CYP2C19	Citocromo p450	*1*17	Heterocigosis	RAPIDO
CYP2C8	Citocromo p450	*1*3	Heterocigosis	INTERMEDIO
CYP2C9	Citocromo p450	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
CYP2D6	Citocromo p450	*4*10	Heterocigosis	LENTO
CYP3A4	Citocromo p450	*1*22	Heterocigosis	INTERMEDIO
CYP3A5	Citocromo p450	*3*3	Homocigosis	LENTO
CYP4F2	Citocromo p450	*2*3	Heterocigosis	INTERMEDIO
GSTM1	Glutation	*1*D	Heterocigosis	LENTO
MTHFR	Metilación	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
NAT1	Acetilación	*4*11A	Heterocigosis	RAPIDO
NAT2	Acetilación	*6A*6A	Homocigosis	LENTO
OGG1	Estrés oxidativo	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
SLC15A2	Transportadores	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
SLCO1B1	Transportadores	*1*14	Heterocigosis	RAPIDO
MNSOD	Estrés oxidativo	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
UGT1A1	Glucoronización	*1*28	Heterocigosis	INTERMEDIO
UGT1A3	Glucoronización	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
UGT1A7	Glucoronización	*3*11	Heterocigosis	INTERMEDIO
UGT2B15	Glucoronización	*1*2	Heterocigosis	INTERMEDIO
UGT2B7	Glucoronización	*2*2	Homocigosis	LENTO

RESULTADOS DETALLADOS

En la siguiente tabla se muestran todos los genotipos incluidos en este estudio, así como su haplotipo y actividad enzimática correspondiente:

FASE I					
Gen	Proceso Metabólico	Variantes analizadas	Haplotipo Referencia	Haplotipo Paciente	Tipo Metabolizador
CYP1A1	Citocromo P450	6	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP1A2	Citocromo P450	25	*1A*1A	*1*1M	RAPIDO
CYP1B1	Citocromo P450	12	*1*1	*3*3	LENTO
CYP2A6	Citocromo P450	16	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP2B6	Citocromo P450	25	*1*1	*5*6	INTERMEDIO
CYP2C8	Citocromo P450	11	*1*1	*1*3	INTERMEDIO
CYP2C9	Citocromo P450	49	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
CYP2C19	Citocromo P450	30	*38*38	*1*17	RAPIDO
CYP2D6	Citocromo P450	86	*1*1	*4*10	LENTO
CYP2E1	Citocromo P450	9	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP3A4	Citocromo P450	29	*1*1	*1*22	INTERMEDIO
CYP3A5	Citocromo P450	4	*1*1	*3*3	LENTO
CYP3A7	Citocromo P450	8	*1A*1A	*1A*1A	NORMAL
CYP4B1	Citocromo P450	4	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP4F2	Citocromo P450	3	*1*1	*2*3	INTERMEDIO
TBXAS1 (CYP5A1)	Citocromo P450	4	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP19A1	Citocromo P450	4	*1*1	*1*1	NORMAL
PTGIS (CYP8A1)	Citocromo P450	1	*1*1	*1*1	NORMAL
FMO1	Citocromo P450	2	*1*1	*1*1	NORMAL
POR (CYPOR)	Citocromo P450	17	*1*1	*1*1	NORMAL
FASE INTERMEDIA					
Gen	Proceso Metabólico	Variantes analizadas	Haplotipo Referencia	Haplotipo Paciente	Tipo Metabolizador
CAT	Estrés oxidativo	1	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
CDA	Estrés oxidativo	1	*1*1	*1*2	LENTO
DPYD	Estrés oxidativo	15	*1*1	*1*1	NORMAL
G6PD	Estrés oxidativo	90	B	BB	NORMAL
OGG1	Estrés oxidativo	1	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
SOD1	Estrés oxidativo	2	*1*1	*1*1	NORMAL
MNSOD (SOD2)	Estrés oxidativo	1	*1*1	*1*2	INTERMEDIO

FASE II					
Gen	Proceso Metabólico	Variantes analizadas	Haplotipo Referencia	Haplotipo Paciente	Tipo Metabolizador
NAT1	Acetilación	18	*4*4	*4*11A	RAPIDO
NAT2	Acetilación	28	*4*4	*6A*6A	LENTO
UGT1A1	Glucoronización	3	*1*1	*1*28	INTERMEDIO
UGT1A3	Glucoronización	6	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
UGT1A4	Glucoronización	7	*1A*1A	*1A*1B	NORMAL
UGT1A7	Glucoronización	2	*1*1	*3*11	INTERMEDIO
UGT1A8	Glucoronización	1	*1*1	*1*1	NORMAL
UGT1A9	Glucoronización	3	*1*1	*1*1	NORMAL
UGT1A10	Glucoronización	4	*1*1	*1*1	NORMAL
UGT2B7	Glucoronización	2	*1*1	*2*2	LENTO
UGT2B15	Glucoronización	4	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
GSTM1	Glutation	1		*1*D	LENTO
GSTM3	Glutation	1	*1*1	*1*1	NORMAL
GSTP1	Glutation	2	*1A*1A	*1A*1A	NORMAL
GSTT1	Glutation	1		*1*1	NORMAL
COMT	Metilación	1	*1*1	*1*1	NORMAL
MTHFR	Metilación	2	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
TPMT	Metilación	2	*1*1	*1*1	NORMAL
NUDT15	Metilación	3	*1*1	*1*1	NORMAL
SULT1A1	Sulfatación	2	*1*1	*1*1	NORMAL
SULT1A2	Sulfatación	2	*1*1	*1*1	NORMAL
OTROS					
Gen	Proceso Metabólico	Variantes analizadas	Haplotipo Referencia	Haplotipo Paciente	Tipo Metabolizador
APOE	Transporte	4	*E3*E3	E2E4	INTERMEDIO
CFTR	Transporte	35	*1*1	*1*1	NORMAL
SLC15A2	Transporte	3	*1*1	*1*2	INTERMEDIO
SLCO1B1	Transporte	14	*1*1	*1*14	RAPIDO

CONCLUSIONES

APOE: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo E2E4**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CAT: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CDA: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica.

CYP1A2: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*1M**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia un incremento de la actividad de dicha enzima y, por tanto, mayor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP1B1: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *3*3**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP2B6: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *5*6**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP2C19: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*17**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia un incremento de la actividad de dicha enzima y, por tanto, mayor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP2C8: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*3**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP2C9: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP2D6: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *4*10**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP3A4: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*22**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP3A5: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *3*3**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

CYP4F2: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *2*3**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

GSTM1: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*D**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica.

MTHFR: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

NAT1: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *4*11A**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia un incremento de la actividad de dicha enzima y, por tanto, mayor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

NAT2: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *6A*6A**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias metabolizadas por esta enzima, ya que existe una mayor probabilidad de efectos adversos debidos a toxicidad hepática.

OGG1: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

SLC15A2: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica.

SLCO1B1: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*14**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia un incremento de la actividad de dicha enzima y, por tanto, mayor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

MNSOD: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

UGT1A1: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*28**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

UGT1A3: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

UGT1A7: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *3*11**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

UGT2B15: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *1*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

UGT2B7: Se ha detectado en la muestra del paciente la presencia del **haplotipo *2*2**. La presencia de este haplotipo tiene como consecuencia una reducción de la actividad de dicha enzima y, por tanto, menor tasa metabólica. Por ello, se recomienda evitar el uso de fármacos o sustancias que sean metabolizadas por esta enzima ya que existe una mayor probabilidad de no obtener los resultados terapéuticos esperados.

ANEXO 1: GENES Y VARIANTES ANALIZADAS

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
APOE	rs7412	CC	CT	CYP2E1	rs2070676	GG	CC
APOE	rs429358	TT	TC	CYP2E1	rs3813867	GG	GG
APOE	rs11083750	CC	CC	CYP2E1	rs6413419	GG	GG
APOE	rs267606664	GG	GG	CYP2E1	rs6413420	GG	GG
CAT	rs1001179	CC	CT	CYP2E1	rs55897648	GG	GG
CDA	rs2072671	AA	AC	CYP2E1	rs72559710	GG	GG
CFTR	rs11971167	GG	GG	CYP3A4	rs2242480	CC	CC
CFTR	rs74503330	GG	GG	CYP3A4	rs2246709	AA	GG
CFTR	rs74551128	CC	CC	CYP3A4	rs2740574	CC	TT
CFTR	rs75039782	CC	CC	CYP3A4	rs3735451	TT	TT
CFTR	rs75527207	GG	GG	CYP3A4	rs4646437	GG	GG
CFTR	rs75541969	GG	GG	CYP3A4	rs4646440	GG	GG
CFTR	rs76151804	AA	AA	CYP3A4	rs4986907	CC	CC
CFTR	rs77834169	CC	CC	CYP3A4	rs4986908	CC	CC
CFTR	rs77932196	GG	GG	CYP3A4	rs4986909	GG	GG
CFTR	rs78655421	GG	GG	CYP3A4	rs4986910	AA	AA
CFTR	rs78769542	GG	GG	CYP3A4	rs4986910	AA	AA
CFTR	rs80224560	GG	GG	CYP3A4	rs4986913	GG	GG
CFTR	rs80282562	GG	GG	CYP3A4	rs4987161	AA	AA
CFTR	rs113993958	GG	GG	CYP3A4	rs12721627	GG	GG
CFTR	rs115545701	CC	CC	CYP3A4	rs12721629	GG	GG
CFTR	rs121908752	TT	TT	CYP3A4	rs12721634	AA	AA
CFTR	rs121908753	GG	GG	CYP3A4	rs28371759	AA	AA
CFTR	rs121908755	GG	GG	CYP3A4	rs35599367	GG	GA
CFTR	rs121908757	AA	AA	CYP3A4	rs55785340	AA	AA
CFTR	rs121909005	TT	TT	CYP3A4	rs55901263	GG	GG
CFTR	rs121909013	GG	GG	CYP3A4	rs55951658	TT	TT
CFTR	rs121909020	GG	GG	CYP3A4	rs56324128	CC	CC
CFTR	rs121909041	TT	TT	CYP3A4	rs57409622	GG	GG
CFTR	rs150212784	TT	TT	CYP3A4	rs67784355	GG	GG
CFTR	rs186045772	TT	TT	CYP3A4	rs72552798	CC	CC
CFTR	rs193922525	GG	GG	CYP3A4	rs72552799	CC	CC
CFTR	rs202179988	CC	CC	CYP3A4	rs113667357	TT	TT
CFTR	rs267606723	GG	GG	CYP3A4	rs138105638	GG	GG
CFTR	rs368505753	CC	CC	CYP3A4	rs201821708	TT	TT
CFTR	rs397508256	GG	GG	CYP3A5	rs776746	TT	CC
CFTR	rs397508288	AA	AA	CYP3A5	rs10264272	CC	CC

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CFTR	rs397508387	GG	GG	CYP3A5	rs41303343	DD	DD
CFTR	rs397508442	CC	CC	CYP3A5	rs55817950	GG	GG
CFTR	rs397508759	GG	GG	CYP3A7	rs2257401	GG	GG
CFTR	rs397508761	AA	AA	CYP3A7	rs11568824	CC	CC
COMT	rs4680	GG	GG	CYP3A7	rs11568825	AA	AA
CYP1A1	rs1048943	AA	TT	CYP3A7	rs28451617	CC	CC
CYP1A1	rs1799814	GG	GG	CYP3A7	rs45446698	TT	TT
CYP1A1	rs28399430	GG	GG	CYP3A7	rs45465393	GG	GG
CYP1A1	rs41279188	GG	GG	CYP3A7	rs45494802	AA	AA
CYP1A1	rs56240201	GG	GG	CYP3A7	rs45575938	AA	AA
CYP1A1	rs56313657	CC	CC	CYP3A7	rs55798860	CC	CC
CYP1A2	rs2069514	GG	GG	CYP4B1	rs2297809	CC	CC
CYP1A2	rs2069526	TT	TT	CYP4B1	rs2297810	GG	GG
CYP1A2	rs2470890	TT	CT	CYP4B1	rs4646487	CC	CC
CYP1A2	rs2472304	GG	GA	CYP4B1	rs4646491	CC	CC
CYP1A2	rs4646425	CC	CC	CYP4B1	rs45467195	AA	AA
CYP1A2	rs4646427	TT	TT	CYP4F2	rs2108622	CC	CT
CYP1A2	rs12720461	CC	CC	CYP4F2	rs3093153	CC	CC
CYP1A2	rs16972381	GG	GG	CYP4F2	rs3093200	GG	GG
CYP1A2	rs17861157	CC	CC	CYP8A1	rs5622	AA	AA
CYP1A2	rs28399424	CC	CC	CYP19A1	rs700519	GG	GG
CYP1A2	rs35694136	II	II	CYP19A1	rs2236722	AA	AA
CYP1A2	rs35796837	GG	GG	CYP19A1	rs28757184	GG	GG
CYP1A2	rs45486893	CC	CC	CYP19A1	rs56658716	AA	AA
CYP1A2	rs55889066	GG	GG	DPYD	rs1801158	CC	CC
CYP1A2	rs56107638	GG	GG	DPYD	rs1801159	TT	TT
CYP1A2	rs56160784	CC	CC	DPYD	rs1801160	CC	CC
CYP1A2	rs56276455	GG	GG	DPYD	rs1801265	AA	AA
CYP1A2	rs59567621	TT	TT	DPYD	rs1801266	GG	GG
CYP1A2	rs72547512	GG	GG	DPYD	rs1801267	CC	CC
CYP1A2	rs72547513	CC	CC	DPYD	rs1801268	CC	CC
CYP1A2	rs72547515	GG	GG	DPYD	rs3918290	CC	CC
CYP1A2	rs72547516	AA	AA	DPYD	rs55886062	AA	AA
CYP1A2	rs72547517	GG	GG	DPYD	rs56038477	CC	CC
CYP1A2	rs138652540	TT	CC	DPYD	rs72549303	II	II
CYP1A2	rs143193369	CC	CC	DPYD	rs72549306	CC	CC
CYP1A2	rs144148965	GG	GG	DPYD	rs72549309	II	II
CYP1A2	rs149928755	CC	CC	DPYD	rs75017182	GG	GG

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP1B1	rs10012	GG	GG	DPYD	rs78060119	CC	CC
CYP1B1	rs1056827	CC	CC	FMO1	rs12720462	CC	CC
CYP1B1	rs1056836	GG	CC	FMO1	rs60639054	CC	CC
CYP1B1	rs1800440	TT	TT	G6PD	rs1603411177	GG	GG
CYP1B1	rs4986888	GG	GG	G6PD	rs137852348	GG	GG
CYP1B1	rs28936701	GG	GG	G6PD	rs137852344	GG	GG
CYP1B1	rs55771538	CC	CC	G6PD	rs72554664	CC	CC
CYP1B1	rs55989760	CC	CC	G6PD	rs782608284	CC	CC
CYP1B1	rs56010818	CC	CC	G6PD	rs72554665	CC	CC
CYP1B1	rs56175199	GG	GG	G6PD	rs137852324	CC	CC
CYP1B1	rs56305281	GG	GG	G6PD	rs398123546	CC	GG
CYP1B1	rs72549387	CC	CC	G6PD	rs1557229572	GG	CC
CYP2A6	rs1801272	AA	AA	G6PD	rs137852317	AA	CC
CYP2A6	rs5031016	AA	AA	G6PD	rs1557229599	CC	GG
CYP2A6	rs5031017	CC	CA	G6PD	rs137852337	GG	CC
CYP2A6	rs6413474	TT	TT	G6PD	rs2230037	CC	GG
CYP2A6	rs28399433	AA	AA	G6PD	rs782098548	GG	CC
CYP2A6	rs28399435	CC	CC	G6PD	rs137852336	GG	CC
CYP2A6	rs28399440	AA	AA	G6PD	rs137852323	GG	CC
CYP2A6	rs28399445	II	CC	G6PD	rs137852325	GG	CC
CYP2A6	rs28399447	AA	AA	G6PD	rs1557229683	TT	GG
CYP2A6	rs28399454	CC	CC	G6PD	rs137852335	CC	CC
CYP2A6	rs28399468	CC	CC	G6PD	rs137852316	CC	CC
CYP2A6	rs60563539	GG	GG	G6PD	rs137852321	GG	CC
CYP2A6	rs376817657	CC	CC	G6PD	rs137852334	AA	GG
CYP2A6	rs568811809	II	II	G6PD	rs137852320	AA	TT
CYP2A6	rs763469584	AA	AA	G6PD	rs137852322	AA	AA
CYP2A6	rs1967144166	GG	GG	G6PD	rs371489738	AA	CC
CYP2B6	rs2279343	AA	AG	G6PD	rs1057518975	AA	TT
CYP2B6	rs3211371	CC	CT	G6PD	rs137852329	TT	GG
CYP2B6	rs3745274	GG	GT	G6PD	rs137852345	CC	GG
CYP2B6	rs8192709	CC	CC	G6PD	rs2148328996	AA	CC
CYP2B6	rs12721655	AA	AA	G6PD	rs137852333	AA	GG
CYP2B6	rs28399499	TT	TT	G6PD	rs2070355916	AA	CC
CYP2B6	rs33926104	TT	CC	G6PD	rs34193178	AA	CC
CYP2B6	rs34223104	TT	TT	G6PD	rs398123544	AA	TT
CYP2B6	rs34698757	CC	CC	G6PD	rs137852342	AA	GG
CYP2B6	rs34826503	CC	CC	G6PD	rs1557229854	GG	GG

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP2B6	rs35010098	CC	CC	G6PD	rs5030869	GG	CC
CYP2B6	rs35303484	AA	AA	G6PD	rs1379306569	TT	GG
CYP2B6	rs35773040	GG	GG	G6PD	rs76723693	GG	AA
CYP2B6	rs35979566	TT	TT	G6PD	rs137852347	GG	AA
CYP2B6	rs36056539	CC	CC	G6PD	rs137852339	CC	CC
CYP2B6	rs36060847	GG	GG	G6PD	rs2070360793	CC	CC
CYP2B6	rs45482602	CC	CC	G6PD	rs137852327	TT	CC
CYP2B6	rs145884402	GG	GG	G6PD	rs74575103	GG	CC
CYP2B6	rs186335453	GG	GG	G6PD	rs192737996	GG	GG
CYP2B6	rs193922917	CC	CC	G6PD	rs137852318	CC	CC
CYP2B6	rs193922918	GG	GG	G6PD	rs137852346	TT	CC
CYP2B6	rs281864907	TT	TT	G6PD	rs2070375134	GG	GG
CYP2B6	rs373489637	TT	TT	G6PD	rs782757170	TT	GG
CYP2B6	rs564083989	GG	GG	G6PD	rs137852328	TT	CC
CYP2C8	rs1058930	GG	GG	G6PD	rs137852319	TT	AA
CYP2C8	rs3832694	DD	II	G6PD	rs137852326	TT	CC
CYP2C8	rs10509681	TT	TC	G6PD	rs782754619	GG	TT
CYP2C8	rs11572103	TT	TT	G6PD	rs781865768	GG	TT
CYP2C8	rs41286886	CC	CC	G6PD	rs137852330	CC	GG
CYP2C8	rs45438799	GG	GG	G6PD	rs782170731	GG	GG
CYP2C8	rs72558195	GG	GG	G6PD	rs5030868	GG	GG
CYP2C8	rs72558196	II	II	G6PD	rs267606836	TT	GG
CYP2C8	rs78637571	CC	CC	G6PD	rs5030872	TT	TT
CYP2C8	rs188934928	CC	CC	G6PD	rs137852343	TT	AA
CYP2C8	rs769460274	TT	TT	G6PD	rs137852331	GG	TT
CYP2C9	rs1057910	AA	AA	G6PD	rs137852314	CC	CC
CYP2C9	rs1799853	CC	CT	G6PD	rs370918918	GG	CC
CYP2C9	rs1934969	AA	TT	G6PD	rs782487723	AA	CC
CYP2C9	rs2185570	TT	TC	G6PD	rs137852313	GG	CC
CYP2C9	rs2256871	AA	AA	G6PD	rs979416826	AA	GG
CYP2C9	rs4917636	AA	AG	G6PD	rs782322505	CC	TT
CYP2C9	rs7900194	GG	GG	G6PD	rs137852341	TT	CC
CYP2C9	rs9332119	GG	GC	G6PD	rs78365220	GG	AA
CYP2C9	rs9332130	AA	AA	G6PD	rs1050829	TT	TT
CYP2C9	rs9332131	DD	II	G6PD	rs782130334	GG	CC
CYP2C9	rs9332239	CC	CC	G6PD	rs5030870	TT	CC
CYP2C9	rs12414460	GG	GG	G6PD	rs1557230626	CC	AA
CYP2C9	rs12772884	AA	TT	G6PD	rs267606835	GG	GG

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP2C9	rs17847037	CC	CC	G6PD	rs181277621	GG	CC
CYP2C9	rs28371685	CC	CC	G6PD	rs782308266	GG	CC
CYP2C9	rs28371686	CC	CC	G6PD	rs782090947	GG	TT
CYP2C9	rs56165452	TT	TT	G6PD	rs137852349	CC	AA
CYP2C9	rs57505750	TT	TT	G6PD	rs1050828	GG	CC
CYP2C9	rs71486745	DD	II	G6PD	rs2070404146	CC	AA
CYP2C9	rs72558187	TT	TT	G6PD	rs2070404412	GG	II
CYP2C9	rs72558189	GG	GG	G6PD	rs137852315	AA	CC
CYP2C9	rs72558190	CC	CC	G6PD	rs1000937138	GG	CC
CYP2C9	rs72558192	AA	AA	G6PD	rs2070404778	CC	GG
CYP2C9	rs72558193	AA	AA	G6PD	rs76645461	GG	AA
CYP2C9	rs114071557	AA	AA	G6PD	rs78478128	GG	GG
CYP2C9	rs142240658	CC	CC	G6PD	rs1163458456	TT	TT
CYP2C9	rs182132442	CC	CC	G6PD	rs137852340	GG	TT
CYP2C9	rs199523631	CC	CC	G6PD	rs2070705276	TT	CC
CYP2C9	rs200183364	GG	GG	G6PD	rs797043472	GG	CC
CYP2C9	rs200965026	CC	CC	G6PD	rs1273138455	GG	GG
CYP2C9	rs202201137	AA	AA	GSTM1	CNV	II	ID
CYP2C9	rs367826293	GG	GG	GSTM3	rs7483	CC	CC
CYP2C9	rs371055887	GG	GG	GSTP1	rs1695	AA	AA
CYP2C9	rs564813580	AA	AA	GSTP1	rs1138272	CC	CC
CYP2C9	rs749060448	GG	GG	GSTT1	CNV	II	II
CYP2C9	rs754487195	GG	GG	MTHFR	rs1801133	GG	GA
CYP2C9	rs762239445	GG	GG	MTHFR	rs373398993	AA	AA
CYP2C9	rs764211126	AA	AA	NAT1	rs15561	AA	AC
CYP2C9	rs767284820	TT	TT	NAT1	rs4986782	GG	GG
CYP2C9	rs767576260	CC	CC	NAT1	rs4986783	TT	TG
CYP2C9	rs769942899	GG	GG	NAT1	rs4986988	CC	CT
CYP2C9	rs774550549	CC	CC	NAT1	rs4986989	AA	AT
CYP2C9	rs781583846	GG	GG	NAT1	rs4986990	GG	GA
CYP2C9	rs868182778	GG	GG	NAT1	rs4986991	TT	TT
CYP2C9	rs988617574	CC	CC	NAT1	rs4986992	TT	TT
CYP2C9	rs1237225311	CC	CC	NAT1	rs4987076	GG	GA
CYP2C9	rs1250577724	CC	CC	NAT1	rs5030839	CC	CC
CYP2C9	rs1274535931	CC	CC	NAT1	rs55793712	AA	AA
CYP2C9	rs2031308986	AA	AA	NAT1	rs56172717	AA	AA
CYP2C19	rs3758581	AA	GG	NAT1	rs56318881	CC	CC
CYP2C19	rs4244285	GG	GG	NAT1	rs56379106	CC	CC

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP2C19	rs4986893	GG	GG	NAT1	rs72554609	AA	AA
CYP2C19	rs6413438	CC	CC	NAT1	rs72554610	GG	GG
CYP2C19	rs11188072	CC	CT	NAT1	rs72554611	AA	AA
CYP2C19	rs12248560	CC	CT	NAT1	rs146727732	TT	TT
CYP2C19	rs12769205	AA	AA	NAT2	rs1208	GG	AA
CYP2C19	rs17879685	CC	CC	NAT2	rs1041983	CC	TT
CYP2C19	rs17884712	GG	GG	NAT2	rs1799929	CC	CC
CYP2C19	rs17885179	AA	AA	NAT2	rs1799930	GG	AA
CYP2C19	rs28399504	AA	AA	NAT2	rs1799931	GG	GG
CYP2C19	rs41291556	TT	TT	NAT2	rs1801279	GG	GG
CYP2C19	rs55640102	AA	AA	NAT2	rs1805158	CC	CC
CYP2C19	rs55752064	TT	TT	NAT2	rs4271002	GG	GG
CYP2C19	rs56337013	CC	CC	NAT2	rs4986996	GG	GG
CYP2C19	rs58973490	GG	GG	NAT2	rs12720065	CC	CC
CYP2C19	rs72552267	GG	GG	NAT2	rs45477599	TT	TT
CYP2C19	rs72558186	TT	TT	NAT2	rs45518335	CC	CC
CYP2C19	rs113934938	GG	AA	NAT2	rs45618543	GG	GG
CYP2C19	rs118203756	GG	GG	NAT2	rs55700793	AA	AA
CYP2C19	rs118203759	CC	CC	NAT2	rs56011192	CC	CC
CYP2C19	rs138142612	GG	GG	NAT2	rs56054745	AA	AA
CYP2C19	rs140278421	GG	GG	NAT2	rs56387565	TT	TT
CYP2C19	rs145328984	CC	CC	NAT2	rs56393504	GG	GG
CYP2C19	rs192154563	CC	CC	NAT2	rs72466456	TT	TT
CYP2C19	rs375781227	GG	GG	NAT2	rs72466459	CC	CC
CYP2C19	rs1288601658	AA	AA	NAT2	rs72466460	CC	CC
CYP2C19	rs1564656981	AA	AA	NAT2	rs72466461	AA	AA
CYP2C19	rs1564657013	AA	AA	NAT2	rs72554615	TT	TT
CYP2C19	rs1564660997	CC	CC	NAT2	rs72554616	AA	AA
CYP2D6	CNV	II	II	NAT2	rs72554617	GG	GG
CYP2D6	rs1058172	CC	-	NAT2	rs79050330	CC	CC
CYP2D6	rs1081003	GG	GG	NAT2	rs138707146	CC	CC
CYP2D6	rs1135822	AA	-	NAT2	rs139351995	AA	AA
CYP2D6	rs1135823	CC	AA	NUDT15	rs186364861	GG	GG
CYP2D6	rs1135824	TT	TT	NUDT15	rs116855232	CC	CC
CYP2D6	rs1135833	GG	GG	NUDT15	rs147390019	GG	GG
CYP2D6	rs1135835	TT	TT	OGG1	rs1052133	CC	CG
CYP2D6	rs1135837	CC	CC	POR	rs1057868	CC	CC
CYP2D6	rs1135838	AA	AA	POR	rs17853284	CC	CC

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP2D6	rs4078249	CC	CC	POR	rs28931607	GG	GG
CYP2D6	rs5030655	II	II	POR	rs28931608	GG	GG
CYP2D6	rs5030862	CC	CC	POR	rs56256515	TT	TT
CYP2D6	rs5030865	CC	CC	POR	rs56355228	GG	GG
CYP2D6	rs5030867	TT	TT	POR	rs72552772	GG	GG
CYP2D6	rs28371703	GG	TT	POR	rs121912974	GG	GG
CYP2D6	rs28371704	TT	CC	POR	rs121912975	AA	AA
CYP2D6	rs28371705	GG	GG	POR	rs145782750	GG	GG
CYP2D6	rs28371706	GG	GG	POR	rs199634961	CC	CC
CYP2D6	rs28371710	CC	CC	POR	rs201513102	GG	GG
CYP2D6	rs28371717	CC	CC	POR	rs567904247	GG	GG
CYP2D6	rs28371725	CC	CC	POR	rs781946801	CC	CC
CYP2D6	rs28371730	CC	CC	POR	rs782128221	GG	GG
CYP2D6	rs28371733	CC	CC	POR	rs1304915832	AA	AA
CYP2D6	rs28371735	GG	GG	POR	rs1312625886	TT	TT
CYP2D6	rs35028622	AA	CC	SLC15A2	rs1143672	GG	GA
CYP2D6	rs35742686	II	II	SLC15A2	rs2257212	CC	CT
CYP2D6	rs59421388	CC	CC	SLC15A2	rs1143671	CC	CT
CYP2D6	rs72549346	DD	DD	SLCO1B1	rs2306283	AA	AG
CYP2D6	rs72549347	GG	GG	SLCO1B1	rs4149056	TT	TT
CYP2D6	rs72549348	TT	TT	SLCO1B1	rs11045819	CC	CA
CYP2D6	rs72549349	CC	CC	SLCO1B1	rs34671512	AA	AA
CYP2D6	rs72549353	II	II	SLCO1B1	rs55737008	AA	AA
CYP2D6	rs72549354	DD	DD	SLCO1B1	rs55901008	TT	TT
CYP2D6	rs72549358	CC	CC	SLCO1B1	rs56061388	TT	TT
CYP2D6	rs74478221	CC	CC	SLCO1B1	rs56101265	TT	TT
CYP2D6	rs74802369	TT	TT	SLCO1B1	rs56199088	AA	AA
CYP2D6	rs75386357	CC	CC	SLCO1B1	rs56387224	AA	AA
CYP2D6	rs75467367	GG	GG	SLCO1B1	rs59502379	GG	GG
CYP2D6	rs77312092	CC	CC	SLCO1B1	rs72559745	AA	AA
CYP2D6	rs78482768	GG	GG	SLCO1B1	rs72559748	AA	AA
CYP2D6	rs79292917	CC	CC	SLCO1B1	rs373327528	GG	GG
CYP2D6	rs118203758	CC	CC	SOD1	rs121912442	CC	CC
CYP2D6	rs138100349	GG	GG	SOD1	rs121912443	AA	AA
CYP2D6	rs148769737	GG	GG	MNSOD	rs4880	AA	AG
CYP2D6	rs199535154	AA	-	SULT1A1	rs750155	CC	TT
CYP2D6	rs201377835	CC	CC	SULT1A1	rs1042028	CC	CC
CYP2D6	rs267608276	CC	CC	SULT1A2	rs1136703	AA	AA

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP2D6	rs267608279	II	II	SULT1A2	rs10797300	GG	GG
CYP2D6	rs267608295	GG	GG	TBXAS1	rs4528	CC	CC
CYP2D6	rs267608297	GG	GG	TBXAS1	rs4529	CC	CC
CYP2D6	rs267608308	CC	CC	TBXAS1	rs5763	CC	CC
CYP2D6	rs267608310	GG	GG	TBXAS1	rs8192868	GG	GG
CYP2D6	rs267608311	GG	GG	TPMT	rs1142345	TT	TT
CYP2D6	rs267608313	GG	GG	TPMT	rs1800460	CC	CC
CYP2D6	rs267608319	CC	CC	TPMT	rs1800462	CC	CC
CYP2D6	rs367543000	GG	GG	UGT1A1	rs887829	CC	CT
CYP2D6	rs368858603	DD	II	UGT1A1	rs4148323	GG	GG
CYP2D6	rs374616348	CC	CC	UGT1A1	rs35350960	CC	CC
CYP2D6	rs375135093	AA	AA	UGT1A3	rs3821242	TT	TC
CYP2D6	rs532668079	CC	CC	UGT1A3	rs28898619	GG	GG
CYP2D6	rs535642512	CC	CC	UGT1A3	rs45449995	AA	AA
CYP2D6	rs536109057	GG	GG	UGT1A3	rs45625338	CC	CC
CYP2D6	rs567606867	CC	CC	UGT1A3	rs61764030	CC	CC
CYP2D6	rs568495591	GG	GG	UGT1A3	rs758737792	TT	TT
CYP2D6	rs569229126	TT	TT	UGT1A4	rs2011219	CC	CC
CYP2D6	rs569439709	CC	CC	UGT1A4	rs2011404	TT	TC
CYP2D6	rs569926140	AA	AA	UGT1A4	rs3732218	GG	GG
CYP2D6	rs730882170	II	II	UGT1A4	rs3732219	CC	CC
CYP2D6	rs730882251	GG	GG	UGT1A4	rs3732220	GG	GG
CYP2D6	rs748712690	TT	TT	UGT1A4	rs6755571	CC	CC
CYP2D6	rs751092905	CC	CC	UGT1A4	rs12468274	TT	TT
CYP2D6	rs753126547	II	GG	UGT1A7	rs61261057	GG	GG
CYP2D6	rs763964554	GG	GG	UGT1A7	rs61261057	GG	GG
CYP2D6	rs765776661	DD	DD	UGT1A8	rs17863762	GG	GG
CYP2D6	rs766507177	TT	TT	UGT1A9	rs58597806	GG	GG
CYP2D6	rs770790629	CC	CC	UGT1A9	rs72551330	TT	TT
CYP2D6	rs773790593	GG	GG	UGT1A9	rs66915469	TT	TT
CYP2D6	rs774943042	CC	CC	UGT1A10	rs10187694	GG	GG
CYP2D6	rs949717872	TT	TT	UGT1A10	rs28969685	CC	CC
CYP2D6	rs1450378700	GG	GG	UGT1A10	rs56935833	GG	GG
CYP2D6	rs1555888899	AA	AA	UGT1A10	rs58704432	CC	CC
CYP2D6	rs1555888910	AA	AA	UGT2B7	rs7439366	TT	TT
CYP2D6	rs1930945471	AA	AA	UGT2B7	rs12233719	GG	GG
CYP2D6	rs1931013246	TT	TT	UGT2B15	rs1531022	GG	GA
CYP2D6	rs2146934648	TT	TT	UGT2B15	rs1902023	AA	AC

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
CYP2E1	rs2031920	CC	CC	UGT2B15	rs148583958	GG	GG
CYP2E1	rs2070672	AA	AA	UGT2B15	rs368012995	AA	AA
CYP2E1	rs2070673	AA	TT				

ANEXO 2: FÁRMACOS CON RECOMENDACIONES DE LA FDA Y EMA PARA EL ANÁLISIS GENÉTICO

Antidepresivo	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Desipramina, Fluoxetina, Fluvoxamina, Imipramina, Nefazodona, Nortriptilina, Paroxetina, Protriptilina, Timipramina, Venlafaxina, Vortioxetina
CYP2C19	Citalopram
SLCO1B1	Viloxacina
Antiarrítmico	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Propafenona, Quinina
CYP3A4	Droneradona
Antianginoso	
Gen	Fármaco
NAT2	Isosorbida
Antibiótico	
Gen	Fármaco
CYP3A4	Telitromicina
NAT2	Isoniazida, Pirazinamida, Rifampicina
Antiviral	
Gen	Fármaco
CYP2B6	Efavirenz, Tenofovir, Emtricitabina
CYP3A4	Darunavir, Fosamprenavir, Nelfinavir, Indinavir, Ritonavir, Dolutegravir
SLCO1B1	Letermovil
Antineoplásico	
Gen	Fármaco
UGT1A1	Irinotecán, Nilotinib, Pazopanib
CYP1A2	Rucaparib
CYP2A6	Letrozol
CYP2A6	Cabazitaxel, Sunitinib, Sirolimus, Ruxolitinib
DPYD	Fluorouracil, Capecitabina, Tegafur, Gimeracil, Oteracil
MTHFR	Etinil Estradiol
TPMT	Cisplatino, Azatioprina, Tioguanina, Mercaptopurina
Déficit Atención	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Atomoxetina

Analgésico	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Codeína, Tramadol
CYP2C9	Celecoxib
DPYD	Ácido salicílico
Inhibidor Bomba Protones	
Gen	Fármaco
CYP2C19	Dexlansoprazol, Esomeprazol, Lansoprazol, Omeprazol, Rabeprazol , Panto-prazol
Antifúngico	
Gen	Fármaco
CYP2C19	Voriconazol
CYP3A4	Posaconazol
Modificador Colesterol	
Gen	Fármaco
SLCO1B1	Rousvastatina, Simvastatina, Atorvastatina, Pitavastatina, Fenofibrato
Anticoagulante	
Gen	Fármaco
CYP2C9	Prasugrel, Warfarina
CYP2C19	Prasugrel, Ticagrelor
CYP3A4	Prasugrel
CYP3A5	Prasugrel
NAT2	Clopidogrel
Ansiolítico	
Gen	Fármaco
CYP2C19	Diazepam, Doxepina
CYP2D6	Doxepina
Antipalúdico	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Sulfato de quinina
Anticonceptivo	
Gen	Fármaco
CYP2C19	Drosperinona
CYP2B6	Ospemifen
CYP3A4	Tamsulosin
MTHFR	Norelgestromina

Antipasmódico	
Gen	Fármaco
CYP3A4	Tolteridona
Tratamiento Narcolepsia	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Modafinilo
Enfermedad Gaucher	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Eliglustat
Sistema Cardiovascular	
Gen	Fármaco
CYP3A4	Ivabradina, Losartan
SLCO1B1	Ezetimiba, Amlodipina, Perindopril Arginina
Antiepléptico	
Gen	Fármaco
CYP2C19	Clobazam
CYP3A4	Zonsamida
Antihipertensivo	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Cavedilol, Metoprolol, Propranolol
Antiinflamatorio	
Gen	Fármaco
CYP2C9	Flurbiprofeno
Antipsicótico	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Aripiprazol, Iloperidona, Clozapina, Perfenazina, Pimozida, Risperidona, Tioridazina
Relajante Muscular	
Gen	Fármaco
CYP2C19	Carisoprodol
CYP2D6	Tolterodina
NAT2	Hidralazina
Antiusígeno	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Dextrometorfano
Broncodilatador	

Gen	Fármaco
CYP2D6	Arformoterol
UGT1A1	Arformoterol, Indacaterol
Tratamiento ELA	
Gen	Fármaco
SOD1	Tofersen
Tratamiento Corea	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Tetrabenazina
Tratamiento Sequedad Boca	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Cevimelina
Derivados Aminoácidos	
Gen	Fármaco
CYP2D6	Cevimelina
Sistema Respiratorio	
Gen	Fármaco
CFTR	Ivacaftor, Tezacaftor, Lumacaftor, Elexacaftor
Sistema Respiratorio	
Gen	Fármaco
SLCO1B1	Elagolix

ANEXO 3: ALIMENTOS Y COMPONENTES DERIVADOS DE ALIMENTOS QUE MODULAN LA DETOXIFICACIÓN METABÓLICA

Inductores de enzimas del citocromo

CYP1A1		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Té verde	<i>In vivo</i>	45 mL/d de té verde
Té negro	<i>In vivo</i>	54 mL/d de té negro
Curcumina	<i>In vivo</i>	1 g/kg/d de curcumina, presente en cúrcuma y curry en polvo
Soja	<i>In vivo</i>	100 mg/kg de extracto de soja
Ajo	<i>In vivo</i>	Entre 30 y 200 mg/kg de aceite de ajo
Aceite de pescado	<i>In vivo</i>	20.5 g/kg de aceite de pescado
Romero	<i>In vivo</i>	Dieta de entre 0.5 % de extracto de romero
Astaxantina	<i>In vivo</i>	Dieta de entre 0.001 % y 0.03 % de astaxantina durante 15 días
CYP1A2		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Vegetales crucíferos	Clínico	7-14 g/kg de vegetales crucíferos, incluyendo brócoli y coliflor congelados, brotes de rábano, daikon fresco y repollo crudo rallado, 250 g/d de brotes de Bruselas y brócoli
Té verde	<i>In vivo</i>	Té verde (2,5 % p/v)
Té negro	<i>In vivo</i>	No sobrepasar 3 tazas diarias
Raíz de achicoria	<i>In vivo</i>	Dieta de 10 % de raíz de achicoria seca
Astaxantina	<i>In vivo</i>	Diets de 0.001 - 0.03 % astaxantina durante 15 días, presente en algas, levadura, salmón, trucha, krill, gambas y cangrejo de río
CYP1B1		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Curcumina	<i>In vivo</i>	Dieta de 0.1 % de curcumina
Vegetales crucíferos	<i>In vivo</i>	Entre 25 y 250 mg/kg de indol-3-carbinol, presente en vegetales crucíferos
CYP2A		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Raíz de achicoria	<i>In vivo</i>	Dieta del 10 % de raíz de achicoria deshidratada
CYP2A6		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Quercetina	Clínico	500 mg/d de quercetina, presente en manzanas, albaricoques, arándanos, brotes de alfalfa, brócoli, té negro, judías verdes, col rizada y chile en polvo
Brócoli	Clínico	Dieta del 10 % de raíz de achicoria deshidratada

CYP2E1		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Aceite de pescado	<i>In vivo</i>	20.5 g/kg de aceite de pescado
Raíz de achicoria	<i>In vivo</i>	Dieta del 10% de raíz de achicoria deshidratada
CYP3A4		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Curcumina	<i>In vivo</i>	De 50 a 10 mg/kg de curcumina, presente en la cúrcuma y el curry
CYP4B1		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Ácido cafeico	<i>In vivo</i>	179 mg/kg de ácido cafeico, presente en el café

Inductores de enzimas que participan en la fase II de detoxificación hepática

NRF2		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Curcumina	<i>In vivo</i>	200 mg/kg/d de curcumina, presente en la cúrcuma o en el curry
Verduras crucíferas	<i>In vivo</i>	0.5 mg/kg/d de sulforafano (compuesto presente en verduras crucíferas)
Ajo	<i>In vivo</i>	250 mg/kg/d de ajo crudo
Catequinas	<i>In vivo</i>	15 mg/kg epicatequinas, presentes en moras, cerezas, vino tinto o chocolate negro
Resveratrol	<i>In vivo</i>	10 mg/kg/d, presente en uvas, vino, nueces, soja o té itadori
Jenjibre	<i>In vivo</i>	Entre 10 y 100 mg/kg de extracto de jenjibre, raíz de kudze,
Boniato morado	<i>In vivo</i>	Entre 100 y 200 mg/kg de antocianina, presente en el boniato morado
Isoflavonas	<i>In vivo</i>	80 mg/kg/d de isoflavonas, presente en soja y en el trébol rojo
Café	<i>In vivo</i>	1% de tu peso en mL de café al día
Romero	<i>In vivo</i>	Entre 50 y 100 mg/kg de ácido carnósico, presente en el romero
Arándanos	<i>In vivo</i>	Entre 0.6 y 10 g al día
Granada	<i>In vivo</i>	Entre 1 y 10 mg/kg de extracto de granada
Naringenina	<i>In vivo</i>	50 mg/kg/d de naringenina, presente en los cítricos
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	Dieta de 0.4% de ácido elágico, presente en bayas, granada, uvas, nueces y grosellas negras
Astaxantina	<i>In vivo</i>	15 mg/kg de astaxantina, presente en algas, levaduras, salmón, trucha, krill, gambas y cangrejos de río
γ -tocoferol	<i>In vivo</i>	80 mg/kg de γ -tocoferol, presente en frutos secos, semillas, aceites vegetales y legumbres

Inhibidores de enzimas del citocromo (fase I de la detoxificación hepática)

CYP1A1		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Frambuesa negra	<i>In vivo</i>	Dieta de 2.5% de frambuesa negra
Arándanos	<i>In vivo</i>	Dieta de 2.5% de arándanos
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	30 mg/kg/d de ácido elágico, presente en bayas, granadas, uvas, nueces y grosellas negras
Soja negra	<i>In vivo</i>	1 mg/kg/d de extracto de cubierta de semilla de soja negra
Té negro	<i>In vivo</i>	20 mg/kg de tiaflavinas, presentes en el té negro
Cúrcuma	<i>In vivo</i>	Dieta del 1% en cúrcuma
CYP1A2		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Vegetales Apiaceos	Clínico	4 g/kg de verduras apiáceas, incluidas las zanahorias congeladas y el apio fresco, el eneldo, el perejil y la chirivía
Quercetina	Cínico	500 mg/d de quercetina, presente en manzana, albaricoque, arándanos, cebolla amarilla, col rizada, brotes de alfalfa, judías verdes, brócoli, té negro y chile en polvo
Daidzein Soja	Clínico	Dosis de 200 mg dos veces al día de daidzeína
Pomelo	Clínico	300 ml de jugo de pomelo
Col rizada	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de col rizada o como bebida de col rizada liofilizada
Ajo	<i>In vivo</i>	Entre 30 a 200 mg/kg de aceite de ajo, 3 veces a la semana
Manzanilla	<i>In vivo</i>	Té de manzanilla al 2%
Menta	<i>In vivo</i>	Té de menta al 2%
Diente de león	<i>In vivo</i>	Té de diente de león al 2%
Curcumina	<i>In vivo</i>	Dieta de 1% de cúrcuma
CYP2C6		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	Dieta de 1% de ácido elágico presente en bayas, granadas, uvas, nueces y grosellas negras
CYP2C9		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Resveratrol	Clínico	1 g/d de resveratrol (<i>dosis alta utilizada</i>). Presente en el vino, las uvas, los cacahuets, la soja y el té itadori
Myricetin	<i>In vivo</i>	Entre 2 y 8 mg/kg de miricetina, presente en las cebollas, bayas, uvas y vino tinto

CYP2C19		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Col rizada	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de col rizada o como bebida de col rizada liofilizada
CYP2D6		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Resveratrol	Clínico	1 g/d de resveratrol (nota alta dosis utilizada). Presente en el vino, las uvas, los cacahuets, la soja y el té itadori
Berro de jardín	Clínico	7,5 g/d en forma de polvo de semilla, repartido en dos veces
Col rizada	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de col rizada o como bebida de col rizada liofilizada
CYP2E1		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Ajo	<i>In vivo</i>	Dieta entre 2% y 5% de ajo en polvo
N-acetil cisteína	<i>In vivo</i>	25 mg/kg de N-acetil cisteína, presente en verduras del género <i>Allium</i> , cebolla, ajo, puerros y chalotas
Ácido elálgico	<i>In vivo</i>	Entre 10 y 30 mg/kg de ácido elálgico, presente en bayas, granada, uvas, nueces y grosella negra
Té verde	<i>In vivo</i>	45 mL/d de té verde
Té negro	<i>In vivo</i>	54 mL/d de té negro
Diente de león	<i>In vivo</i>	Entre 0.5 y 2 g/kg de extracto acuoso de hoja de diente de león
Crisina	<i>In vivo</i>	Entre 20 y 40 mg/kg/d de crisina, presente en la miel
Triglicéridos de cadena media (MCTs)	<i>In vivo</i>	32% de calorías provenientes de MCTs, presentes en el coco y el aceite de coco
CYP3A4		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Pomelo	Clínico	300 ml de jugo de pomelo
Resveratrol	Clínico	1 g/d de resveratrol (nota alta dosis utilizada). Presente en el vino, las uvas, los cacahuets, la soja y el té itadori
Berro de jardín	Clínico	7,5 g/d en forma de polvo de semilla, repartido en dos veces
Haba de soja	<i>In vivo</i>	Extracto de soja 100 mg/kg
Col rizada	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de col rizada o como bebida de col rizada liofilizada
Myricetin	<i>In vivo</i>	Entre 2 y 8 mg/kg de miricetina, presente en las cebollas, bayas, uvas y vino tinto

Inhibidores de enzimas que participan en la fase II de detoxificación hepática

NRF2		
Alimentos, bebidas o compuestos bioactivos	Tipo de estudio	Dosificaciones
Luteolina	<i>In vivo</i>	40 mg/kg de luteolina tres veces a la semana. Presente en naranjas, alcachofas, zanahorias, brócoli y apio
Quercetina	<i>In vivo</i>	50 mg/kg/d de quercetina. Presente en cebollas, bayas, manzanas, vino tinto y té verde

Alimentos, bebidas y compuestos bioactivos con demostrado o potencial impacto clínico en los sistemas de desintoxicación

Alimento o bebida	Compuestos con nutrientes bioactivos
Verdura allium	Astaxanthin
Verduras apícolas	Ácido cafeico
Frambuesa negra	Catequinas (incluyendo EGCG)
Té negro	Crisina
Arándanos	Cúrcuma
Té de manzanilla	Daidzein
Raíz de Achicoria	Ácido elágico
Cítricos	Ácido felúrico
Café	Aceite de pescado
Verduras crucíferas	Genisteína
Té de diente de león	Luteolina
Ajo	Licopeno
Chee (mantequilla clarificada)	MCTs
Ginger	Myricetin
Pomelo	N-acil cisteína
Té verde	Naringenina
Té de Honeybush	Quercetina
Té de menta	Resveratrol
Granada	Ácido Retinoico (vitamina A)
Patatas dulces	
Té Rooibos	
Rosemary	
Soja / soja negra	

TECNOLOGÍA

Este test genético estudia las principales variantes alélicas presentes en los genes relacionados con el metabolismo hepático de fase I y II. La tecnología de **DNA Microarray** consiste en una superficie sólida con reacciones microscópicas (micro-reacciones) o chip de ADN, en los que se fijan sondas moleculares para detectar la presencia de moléculas de ADN diana. La hibridación sonda-diana suele detectarse y cuantificarse mediante la medición en las muestras, de la intensidad de una determinada fluorescencia proporcionada por la sonda molecular. Este tipo de tecnología permite la detección de miles de fragmentos específicos de ADN presentes en una muestra de ADN. Por otro lado, la especificidad en cuanto al reconocimiento de secuencias de ADN es muy alta, ya que se puede detectar el intercambio de un solo nucleótido (resolución de una sola base) utilizando sondas cortas de oligonucleótidos (20-25 nucleótidos). A consecuencia de esto, la tecnología de DNA Microarray también ha evolucionado para aplicarse como técnica de secuenciación de ADN para genotipar varios cientos de miles de variantes de un solo nucleótido (SNVs) en genes diana localizados a lo largo de todo el genoma (*Whole Genome DNA Microarray*).

La construcción del *Chip Bead Chip Infinium Global Screening Array Orion* (GSA Orion) se llevó a cabo en colaboración con un consorcio de expertos y la selección de SNVs, se ha utilizado información de bases de datos científicas de reconocido prestigio como gnomAD, NHGRI-EBI-GWAS Catalog, ClinVar, MHC-HLA-KIR y PharmGKB. El GSA permite el análisis de aproximadamente 700.000 SNVs que cubren variantes de interés (*hot spots*) a lo largo de todo el genoma, con impacto en un amplio rango de rasgos genéticos con implicaciones fisiológicas y fisiopatológicas. Además, permite la customización por parte de los usuarios para incorporar *Ad Hoc* 50.000-100.000 variantes de interés.

CALIDAD

El laboratorio de análisis cuenta con procedimientos estándar y eficaces para proteger contra los problemas técnicos y operativos. Sin embargo, los resultados pueden verse alterados debido a problemas con la toma de muestra (contaminación) y etiquetado (identificación), retraso en la recepción de la muestra en el laboratorio (integridad), entre otros problemas. Esto podría conducir a la nulidad de los resultados del test. En tales casos, se solicitaría al paciente la repetición de todo el proceso para la realización del test.

Como ocurre con todas las pruebas de análisis clínico, hay una pequeña posibilidad de que el laboratorio pueda reportar información inexacta. Si existiera sospecha de un error sobre el genotipo detectado se podría solicitar un análisis de verificación.

LIMITACIONES

Los resultados del test detox deben ser utilizados como una herramienta más dentro de un amplio abanico de factores a tener en consideración para la toma de decisiones terapéuticas.

La respuesta metabólica se ve afectada por otros factores como son los tratamientos concomitantes con otros fármacos, las enfermedades, los hábitos tóxicos, la edad, el sexo, etc. Las decisiones sobre el tratamiento se realizarán según criterio del médico responsable.

REFERENCIAS

[1] Hodges RE, Minich DM. *Modulation of Metabolic Detoxification Pathways Using Foods and Food-Derived Components: A Scientific Review with Clinical Application*. Journal of Nutrition and Metabolism Volume 2015, Article ID 760689
<http://dx.doi.org/10.1155/2015/760689>

