



Clínic
Barcelona

Centro de Diagnóstico
Biomédico



Farmacogenética: tratamiento farmacológico personalizado Conócenos

Servicio Bioquímica y Genética Molecular
Sección de Farmacología y Toxicología
Área Farmacología y Farmacogenética

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

¿Quiénes somos?

El laboratorio de Farmacología lidera las nuevas estrategias en monitorización farmacológica integral basada en variables farmacocinéticas, farmacogenéticas y farmacodinámicas que constituyen el pilar de los tratamientos farmacológicos en la era de la medicina de precisión.

Tiene amplia experiencia en el análisis farmacogenético y en su implementación en rutina clínica. El genotipo de una serie de farmacogenes asociados a la respuesta de algunos fármacos ([ver Tabla 1](#)) permite predecir un fenotipo metabolizador y establecer recomendaciones claras sobre la prescripción de estos fármacos [estas recomendaciones están publicadas en las siguientes guías o documentos de consenso internacionales y nacionales: Agencia Europea del Medicamento (EMA), Agencia Canadiense de Salud (HCSC), Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC), Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ([AEMPS](#)), Agencia Suiza del Medicamento (Swissmedic), Agencia Estadounidense de Alimentos y Medicamentos (FDA), Agencia Japonesa de Medicamentos y Productos Sanitarios (PMDA), Grupo de trabajo en Farmacogenética de la Real Asociación de Farmacéuticos Neerlandeses (DPWG) y la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF)]. Por lo tanto, la farmacogenética es una de las variables que posibilita la elección de tratamientos personalizados mediante la selección de los fármacos y dosis de inicio más adecuadas en diferentes ámbitos de la medicina, como son la oncología, cardiología, psiquiatría, enfermedades infecciosas y trasplante de órganos sólidos, entre otros.

Una de sus principales áreas de conocimiento donde actúa como laboratorio de referencia es la visión holística de la monitorización farmacológica que contempla gran parte de las variables asociadas a diversidad de respuesta a los medicamentos. Entre estas variables destacan: la adherencia al tratamiento, la fisiopatología del paciente, la edad, el sexo, la etnicidad, el microbioma, los hábitos tóxicos, la inflamación aguda o crónica y las interacciones fármaco-fármaco. Por ejemplo, los fenómenos de fenotipo conversión explican que un paciente cuyo genotipo indicaría que es un metabolizador normal, pueda comportarse como un metabolizador lento debido a una potente inhibición de un fármaco administrado concomitantemente. Por ello también es necesaria la monitorización de la exposición del fármaco ya que esta refleja el resultado de todas aquellas covariables que también influyen a la exposición/efecto del medicamento. Entre los factores que favorecen el fenómeno de la fenotipo conversión destacan las interacciones fármaco-fármaco, la fisiopatología del paciente, la inflamación aguda o crónica, entre otras causas, y muestran la necesidad de combinar el análisis del genotipo con el análisis de las concentraciones del fármaco y sus metabolitos activos (fenotipo). En ocasiones será necesario realizar una área bajo la curva (AUC) para estimar de forma apropiada la exposición sistémica del fármaco.

Es de destacar que la respuesta a los medicamentos es usualmente poligénica y por eso nuestro laboratorio ofrece el análisis anticipativo de un panel de farmacogenética, especialmente en pacientes polimedicados en los que se ha visto un mayor beneficio clínico/económico (Chenchula, S., Atal, S. & Uppugunduri, C.R.S. A review of real-world evidence on preemptive pharmacogenomic testing for preventing adverse drug reactions: a reality for future health care. *Pharmacogenomics J* 24, 9 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41397-024-00326-1>).



Área de excelencia

En la última década los especialistas del Área de Farmacogenética de la Sección de Farmacología y Toxicología han desarrollado e implementado los tests farmacogenéticos que nos permitirán establecer recomendaciones en la prescripción de algunos fármacos y que comportan un demostrado beneficio clínico para los pacientes y económico para los sistemas de salud. Estos tests incluyen los farmacogenes y variantes genéticas indispensables recogidas en la Cartera Básica de Genética del Sistema Nacional de Salud así como otros genes accionables cuyo test farmacogenético anticipativo se recomienda en las guías CPIC, DFWG y la SEFF.

Nuestra amplia experiencia en la monitorización de diversos grupos farmacológicos nos ha permitido ofrecer la combinación del análisis farmacogenético con el farmacocinético para aquellos fármacos que las guías clínicas de expertos recomiendan¹⁻³.

La constante interacción con los facultativos clínicos con el objetivo de elegir el mejor tratamiento para cada paciente en los diversos ámbitos de la medicina nos ha permitido ampliar conocimientos sobre los beneficios clínicos actuales del test farmacogenético anticipativo, especialmente en pacientes polimedicados, así como identificar las limitaciones actuales de la farmacogenética en su implementación clínica.

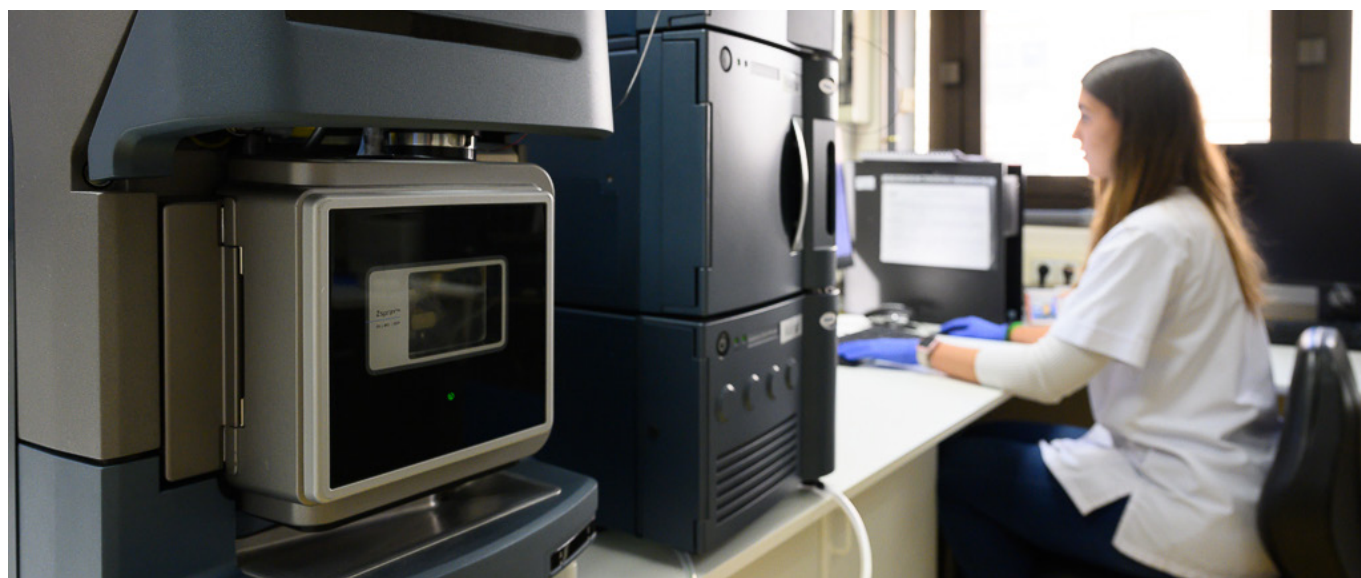
En el contexto de la medicina personalizada de precisión este abordaje farmacogenético/farmacocinético es clave para un correcto manejo del paciente tratado con uno o varios fármacos para los cuales se han identificado sus genes accionables. La implementación clínica de la farmacogenética a nivel nacional es una oportunidad única para establecer estrategias de mejora en el análisis de estos biomarcadores, por ello el contenido de los tests farmacogenéticos que ofrecemos desde el Área de Farmacogenética de la Sección de Farmacología y Toxicología está en constante evolución y alineada con las recomendaciones de las guías especializadas nacionales e internacionales así como con la Cartera Básica de Genética del Sistema Nacional de Salud.

La Dra. Brunet fue secretaria y miembro de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF) del año 2011 al 2016 y es, desde 2017, miembro del Comité Científico Fundador del Proficiency Testing en Farmacogenética y Farmacogenómica de la SEFF.

¹ Hiemke C et al. Consensus Guidelines for Therapeutic Drug Monitoring in Neuropsychopharmacology: Pharmacopsychiatry. 2018 Jan;51(1-02):9-62. doi: 10.1055/s-0043-116492.

² Brunet M. et al. Therapeutic Drug Monitoring of Tacrolimus-Personalized Therapy: Second Consensus Report. Ther Drug Monit. 2019 Jun;41(3):261-307. doi: 10.1097.

³ Beumer JH et al. Therapeutic Drug Monitoring in Oncology: International Association of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology Recommendations for 5-Fluorouracil Therapy. Clin Pharmacol Ther. 2019 Mar;105(3):598-613. doi: 10.1002/cpt.1124.



Certificaciones y acreditaciones

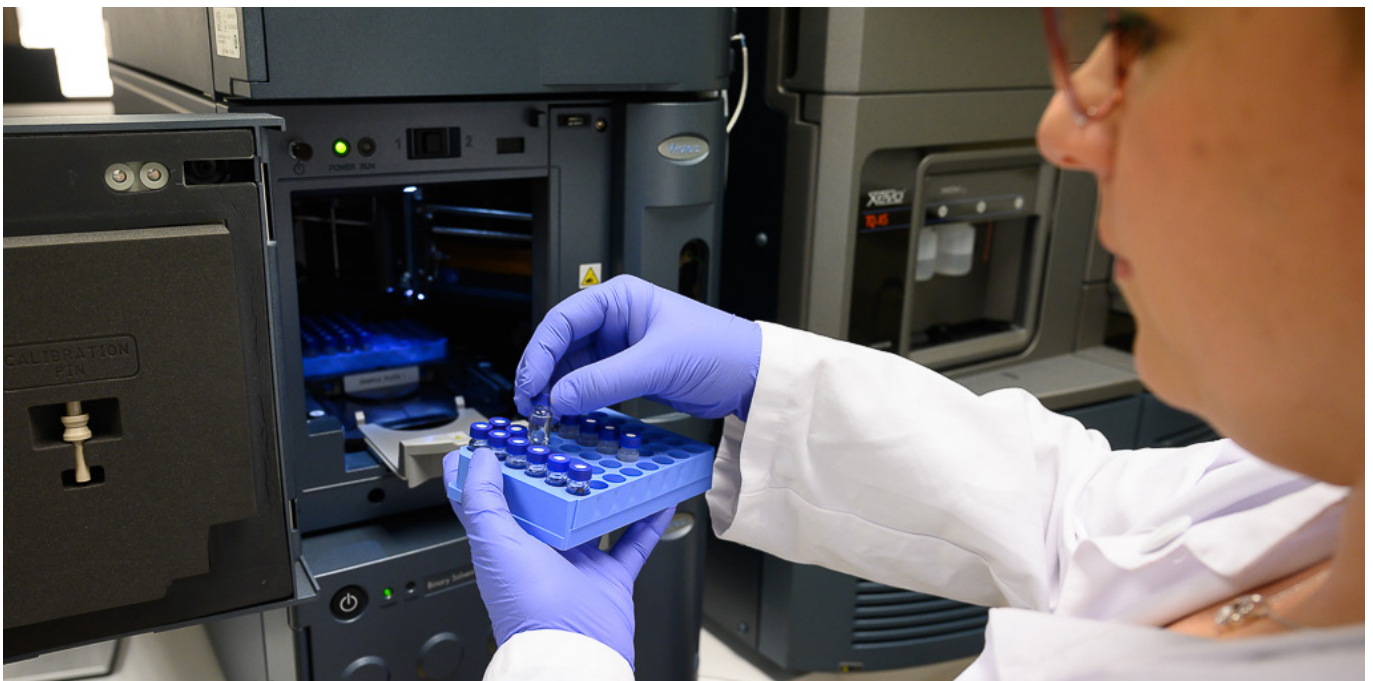
La sección de Farmacología y Toxicología dispone de un Sistema de Gestión de la Calidad de acuerdo a la Norma ISO 9001.



Programas de evaluación externa de la calidad

Los programas en los que participa la sección de Farmacología y Toxicología son:

- Referenzinstitut für Bioanalytik (RfB): <https://www.rfb.bio/>
- Control de Calidad externos de Farmacogenética español: Proficiency Testing en Farmacogenética. SEFF. Miembros del grupo científico fundador: Dr. Ángel Carracedo, Dra. Olalla Maroñas (Medicina Genómica de la Universidad Santiago de Compostela); Dra. Mercè Brunet- (Hospital Clínic de Barcelona- Universidad de Barcelona); Dr. Adrián Llerena (Universidad de Extremadura); Dra. María Isidoro (Hospital Clínico Universitario de Salamanca).





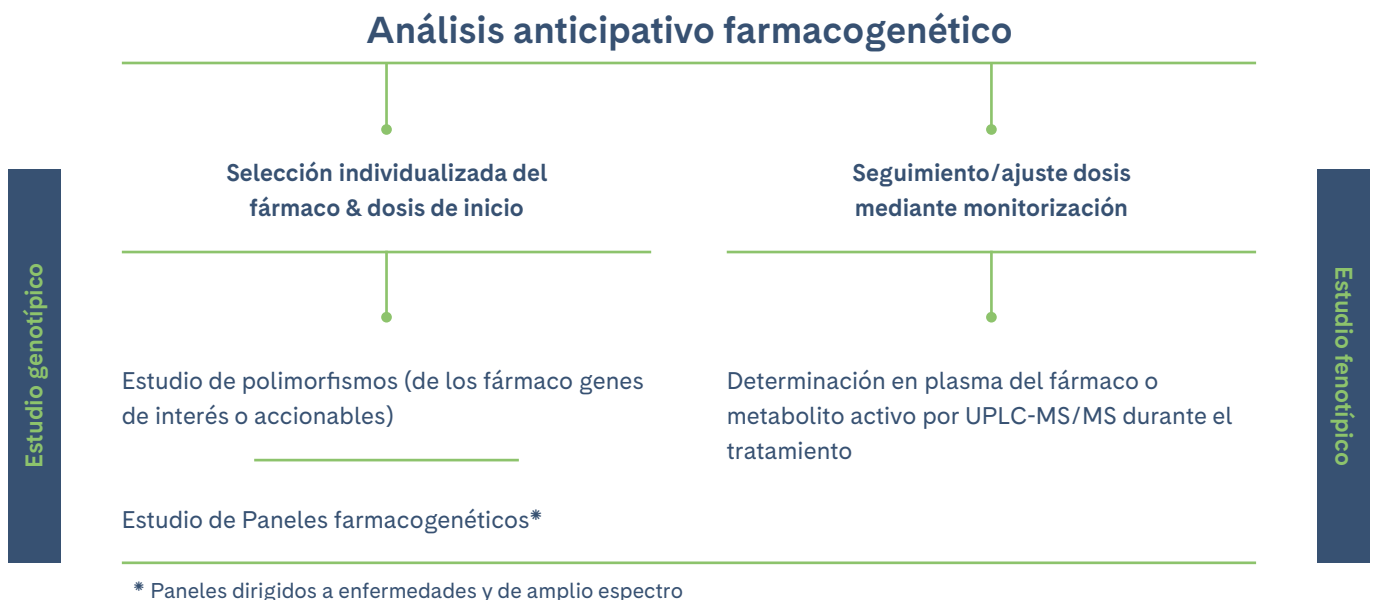
Abordaje del estudio farmacogenético anticipativo

Los resultados del genotipo nos permiten predecir un fenotipo metabolizador y otros aspectos de la farmacocinética que determinan unas recomendaciones terapéuticas en el momento de la prescripción que abarcan desde identificar al paciente como buen candidato para recibir el fármaco así como las dosis de inicio más adecuadas para prevenir situaciones de toxicidad y mejorar el efecto terapéutico. Además, una vez iniciado el tratamiento la monitorización de las concentraciones del fármaco y/o metabolitos activos en sangre son necesarias en algunos casos para un ajuste de la dosis a administrar más personalizado a lo largo del tratamiento del paciente.

Ofrecemos implementado en rutina el **análisis de las variables genéticas asociadas a la expresión y actividad de los enzimas de biotransformación, las proteínas reguladoras de transporte y las proteínas que son dianas terapéuticas del fármaco** (en este último caso, en paneles farmacogenéticos específicos personalizados).

Farmacogenética y farmacocinética

Como se ha comentado anteriormente, múltiples variables pueden influenciar la diversidad de respuesta a los fármacos. Para algunos grupos farmacológicos las sociedades internacionales recomiendan la monitorización de las concentraciones de fármaco y/o metabolitos activos, ya que estas en definitiva reflejarán el impacto de todas estas variables en la exposición sistémica de los medicamentos. Por ello serán de gran utilidad en el transcurso del tratamiento para un ajuste personalizado de la dosis. En ningún momento debe entenderse como una sustitución del análisis del genotipo, ya que éste nos aporta información respecto a si el paciente es un buen candidato a recibir un fármaco y la mejor elección de la dosis de inicio.





En nuestros laboratorios abordamos los siguientes tratamientos y variantes genéticas:

Tabla 1. Estudio genotípico según fármaco de elección

Tipo de fármaco	Principio activo	Gen
Antidepresivos	Citalopram	CYP2C19
	Escitalopram	CYP2C19
	Fluoxetina	CYP2D6
	Venlafaxina	CYP2C19/CYP2D6
	Sertralina	CYP2C19
	Paroxetina	CYP2D6
	Nortriptilina	CYP2D6
	Doxepina	CYP2C19
	Imipramina	CYP2D6
	Clomipramina	CYP2D6
	Desipramina	CYP2D6
	Trimipramina	CYP2D6
	Amitriptilina	CYP2C19/CYP2D6
Antipsicóticos	Aripiprazol	CYP2D6
	Clozapina	CYP2D6
	Zuclopentixol	CYP2D6
	Quetiapina	CYP3A4
	Haloperidol	CYP2D6
	Pimozida	CYP2D6
	Paliperidona	CYP2D6
	Risperidona	CYP2D6
Psicoestimulantes	Atomoxetina	CYP2D6
Antiepilépticos	Fenitoina	CYP2C9
Opiacos	Tramadol	CYP2D6
Esclerosis múltiple	Siponimod	CYP2C9
Antitumorales	5-Fluorouracilo	DPYD
	Capecitabine	DPYD
	Tamoxifeno	CYP2D6
	“Sacituzumab Govitecan Irinotecan”	UGT1A1
	Rasburicasa	G6PD
	Tegafur	DPYD
Inmunosupresores	Azatioprina	NUDT15, TPMT
	Tacrolimus	CYP3A4, CYP3A5
	6-Mercaptopurina	NUDT15, TPMT
Hipolipemiantes	Atorvastatina	SLCO1B1
	Simvastatina	SLCO1B1
	Pravastatina	SLCO1B1
	Lovastatina	SLCO1B1

Tabla 1. Estudio genotípico según fármaco de elección (continuación)

Tipo de fármaco	Principio activo	Gen
	Pitavastatina Rosuvastatina Fluvastatina	<i>SLCO1B1</i> <i>SLCO1B1, ABCG2</i> <i>SLCO1B1</i>
Anticoagulantes	Acenocumarol Warfarina	<i>CYP2C9, VKORC1</i> <i>CYP2C9, VKORC1</i>
Antiagregante plaquetario	Clopidogrel	<i>CYP2C19</i>
Antivirales	Atazanavir	<i>CYP2C19</i>
Antifúngico	Voriconazol	<i>CYP2C19</i>
Otros	Mavacamten Eliglustat Omeprazol Tetrabenazina	<i>CYP2C19</i> <i>CYP2D6</i> <i>CYP2C19</i> <i>CYP2D6</i>

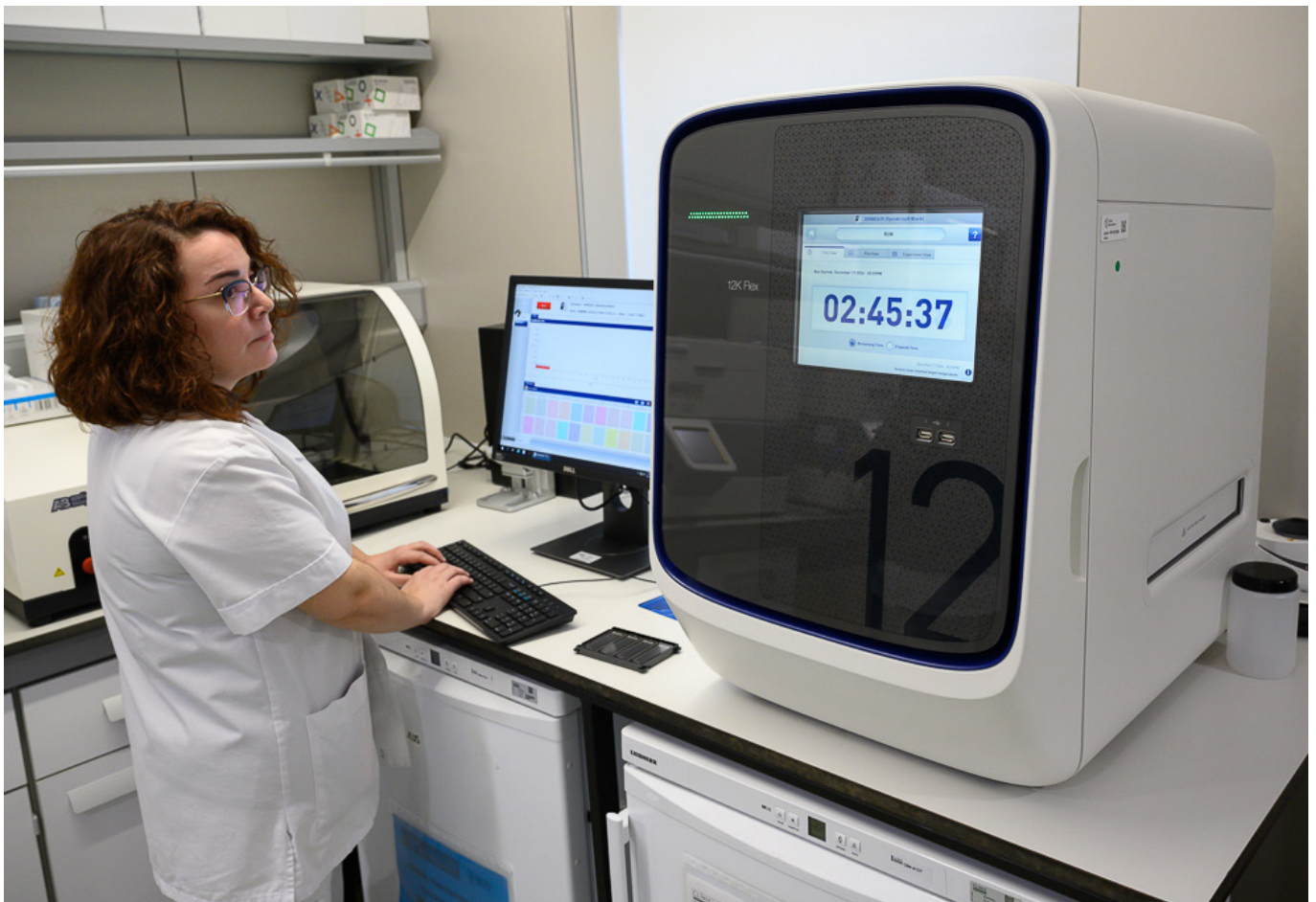


Tabla 2: Estudio genotípico/fenotípico

Estudio genotípico				Estudio fenotípico	
Tratamiento	Gen	Variante alélica	rsID	Fármaco/Metabolito analizado	Tipo de muestra
5-fluorouracilo Capecitabina	DPYD	*2A	rs3918290	5-fluorouracilo	Sangre (plasma)
		*13	rs55886062		
		HapB3	rs75017182		
			rs56038477		
		N/A	rs67376798		
		N/A	rs146356975		
		N/A	rs112766203		
		N/A	rs115232898		
Tiopurínicos	TPMT	*2	rs1800462	6-TGN y 6-MMP en eritrocitos	Sangre
		*3B	rs1800460		
		*3C	rs1142345		
		*4	rs1800584		
		*3A	(rs1800460+rs1142345)		
	NUDT15	*3 / *2	rs116855232		
Citalopram, Escitalopram	CYP2C19	*2	rs4244285	Citalopram, desmetilcitalopram, didesmetilcitalopram	Sangre (Suero)
		*3	rs4986893		
Clopidogrel		*4	rs28399504	-	Sangre (Suero)
Atazanavir	CYP2C19/ CYP2D6	*17	rs12248560	Atazanavir	Sangre (plasma)
Voriconazol				Voriconazol	
Amitriptilina				Amitriptilina+nortriptilina	Sangre (Suero)
Nortriptilina	CYP2D6	*2	rs16947	Amitriptilina+nortriptilina	Sangre (Suero)
Clomipramina		*3	rs35742686	Clomipramina, Norclomipramina	
Imipramina		*4	rs3892097	Imipramina+desipramina	
Aripiprazol		*6	rs5030655	-	
Haloperidol		*9	rs5030656	-	
Clozapina		*10	rs1065852	Clozapina + Norclozapina	
Risperidona		*17	rs28371706	9-Hidroxirisperidona	
Paliperidona		*29	rs59421388	9-Hidroxirisperidona	
Atomoxetina		*41	rs28371725	-	
		CNV exón 9	Hs04502391_cn		
		CNV intrón 2	Hs04083572_cn		
		CNV intrón 6	Hs04502391_cn		
Atorvastatina Simvastatina	SLCO1B1	*5	rs4149056	-	Sangre (Suero)
				-	
Irinotecán	UGT1A1	*6	rs4148323	-	Sangre (Suero)
		*80	rs887829		
		*28	rs3064744		

También disponemos, para los casos en que hay una evidencia científica suficiente (aunque no grado de evidencia 1A.⁽¹⁻⁴⁾), de paneles de genes asociados a determinadas patologías que nos permiten hacer estudios globales para la anticipación de la respuesta a los fármacos de elección para dichas enfermedades:

Tabla 3: Paneles de genes para estudio farmacogenético mediante secuenciación masiva

Panel	Gen	Alelo	rs
Panel completo de farmacogenética (metodología OpenArray)	<i>CYP1A2</i>	*1F	rs762551
	<i>CYP2C9</i>	*2	rs1799853
		*3	rs1057910
	<i>CYP2C19</i>	*2	rs4244285
		*3	rs4986893
		*4	rs28399504
		*17	rs12248560
	<i>CYP2D6</i>	*2	rs16947
		*3	rs35742686
		*4	rs3892097
		*6	rs5030655
		*9	rs5030656
		*10	rs1065852
		*17	rs28371706
		*29	rs59421388
		*41	rs28371725
	<i>CYP3A4</i>	*22	rs35599367
	<i>CYP3A5</i>	*3	rs776746
	<i>VKORC1</i>	1639G>A	rs9923231
	<i>DPYD</i>	*2A	rs3918290
		*13	rs55886062
		D949V	rs67376798
		HapB3	rs75017182
			rs56038477
	<i>TPMT</i>	*2	rs1800462
		*3B	rs1800460
		*3C	rs1142345
		*4	rs1800584
	<i>NUDT15</i>	*3 / *2	rs116855232
	<i>SLCO1B1</i>	*5	rs4149056
	<i>UGT1A1</i>	*6	rs4148323
		*28 (*80)	rs887829
	<i>ABCG2</i>	NA	rs2231142
	<i>ABCB1</i>	*12	rs1128503
		*26	rs1045642
	<i>CYP2D6</i>	CNV exón 9	Hs04502391_cn
		CNV intrón 2	Hs04083572_cn
		CNV intrón 6	Hs04502391_cn

¹ Brunet, Mercè et al. "Barcelona Consensus on Biomarker-Based Immunosuppressive Drugs Management in Solid Organ Transplantation." Therapeutic drug monitoring vol. 38 Suppl 1 (2016): S1-20. PMID: 26977997.

² Brunet, Mercè et al. "Therapeutic Drug Monitoring of Tacrolimus-Personalized Therapy: Second Consensus Report." Therapeutic drug monitoring vol. 41,3 (2019): 261-307. doi:10.1097 PMID: 31045868.

³ Bergan, Stein et al. "Personalized Therapy for Mycophenolate: Consensus Report by the International Association of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology." Therapeutic drug monitoring vol. 43,2 (2021): 150-200. doi:10.1097. PMID: 33711005.

⁴ Masuda, Satoshi et al. "Everolimus Personalized Therapy: Second Consensus Report by the International Association of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology." Therapeutic drug monitoring vol. 47,1 (2025): 4-31. PMID: 39331837.

Facultativos

Dra. Mercè Brunet. Consultora Sénior del Área de Farmacología y Farmacogenética

Área asistencial:

- **Monitorización farmacológica de la inmunosupresión.** Análisis farmacocinéticos en sangre total de tacrolimus, sirolimus, everolimus y ciclosporina mediante LC/MS/MS y del ácido micofenólico en plasma mediante LC/UV. Análisis de tacrolimus en sangre capilar impregnada en papel secante (Dry Blood Spot, DBS) mediante LC/MS/MS. Test farmacogenético anticipativo de *CYP3A5* y *CYP3A4*, una de las variables con beneficio clínico para alcanzar tratamientos personalizados con tacrolimus.
- **Monitorización de fármacos antitumorales en diversas matrices biológicas.** Análisis de 5-fluorouracilo, doxorubicina, Sorafenib, Azatioprina (6-Tioguanina y 6-metilpercaptapurina) mediante LC/MS/MS (próximamente disponibles también imatinib y nilotinib). Test farmacogenético anticipativo: *DPYD*, *UGT1A1*, *CYP2D6* (CNV) con influencia en la elección del tratamiento y las dosis de inicio de fluoropirimidinas, irinotecán y tamoxifeno, respectivamente.
- **Monitorización de fármacos antipsicóticos y antidepresivos en sangre impregnada en papel.** Aripiprazol, clozapina, paliperidona mediante LC/MS/MS y en plasma mediante LC/UV. Determinación de fármacos antipsicóticos y antidepresivos en plasma (facultativa referente: Dra. M. Torra). Test farmacogenético anticipativo de *CYP2D6* (CNV) y *CYP2C19*, *CYP3A4*, *CYP1A2*, *CYP2C9*, *ABCB1*, una de las variables con beneficio clínico para alcanzar tratamientos personalizados con fármacos antipsicóticos y antidepresivos, en especial, en pacientes con fenotipo metabolizador ultrarrápido o lento.
- **Monitorización de fármacos antivirales.** Voriconazol, posaconazol, itraconazol, isavuconazol, fluconazol, ketoconazol, 5-fluorocitosina y hidrox-itraconazol mediante LC/MS/MS. Análisis de fármacos antirretrovirales en plasma: darunavir, raltegravir, ritonavir, lopinavir, ata-



zanavir, efavirenz. Test farmacogenético anticipativo de *CYP2C19*, una de las variables con beneficio clínico para alcanzar tratamientos personalizados para voriconazol.

- **Monitorización de las concentraciones plasmáticas de las estatinas.** Atorvastatina, simvastatina, rosuvastatina, pravastatina (próximamente disponible). Test farmacogenético anticipativo de *SLCO1B1*, *ABCG2*, *CYP3A4*, *CYP2C19*, *ABCB1*, una de las variables con beneficio clínico para alcanzar tratamientos personalizados con estos fármacos hipolipemiantes.
- **Implementación Clínica de la farmacogenética reactiva y farmacogenética anticipativa (paneles específicos de genes/variantes genéticas según especialidad clínica y grupo de fármacos).** Análisis de las variantes genéticas de farmacogenes que afectan a la expresión y actividad de enzimas de biotransformación, proteínas reguladoras de transporte y dianas terapéuticas.

Área de investigación:

- **Estudio de biomarcadores farmacodinámicos y farmacogenéticos que reflejan la diversidad de respuesta al tratamiento inmunosupresor en el trasplante de órganos sólidos y trasplante de médula ósea.** Desarrollo de scores basados en la combinación de estos biomarcadores para la predicción y diagnóstico del rechazo y evolución del injerto⁵⁻⁸.
- **Análisis de biomarcadores de respuesta personal a los fármacos.**
- **Estudiar y establecer paneles farmacogenéticos que permitan establecer recomendaciones sobre el tratamiento con fármacos oncológicos.** Ampliación de las variantes del *DPYD* y análisis de las variantes de otros farmacogenes de interés para una prescripción de las fluoropirimidinas personalizada.

⁵ Brunet, Mercè et al. "Therapeutic Drug Monitoring of Tacrolimus-Personalized Therapy: Second Consensus Report." *Therapeutic drug monitoring* vol. 41,3 (2019): 261-307. PMID: 31045868

⁶ Masuda, Satoshi et al. "Everolimus Personalized Therapy: Second Consensus Report by the International Association of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology." *Therapeutic drug monitoring* vol. 47,1 (2025): 4-31. PMID: 39331837

⁷ Millán, Olga et al. "miRNAs, dd-cf-DNA, and Chemokines as Potential Noninvasive Biomarkers for the Assessment of Clinical Graft Evolution and Personalized Immunosuppression Requirement in Solid Organ Transplantation." *Therapeutic drug monitoring* vol. 47,1 (2025): 77-97. PMID: 39503575

⁸ Millán, Olga et al. "A plasmatic score using a miRNA signature and CXCL-10 for accurate prediction and diagnosis of liver allograft rejection." *Frontiers in immunology* vol. 14 1196882. 30 May. 2023, PMID: 37325660.



Facultativos

Dra. Mercè Brunet. Consultora Sénior del Área de Farmacología y Farmacogenética

- **Estudios farmacocinéticos y farmacodinámicos de fármacos antipsicóticos y antidepresivos.** Combinación del estudio de biomarcadores farmacogenéticos (*CYP2D6* (CNV), *CYP2C19*, *CYP3A5*, *CYP1A2*, *ABCB1*,...) con biomarcadores moleculares de la vía del glutamato para una mejor predicción de la respuesta al tratamiento farmacológico y evolución de la enfermedad.

Área docencia:

- **Participación y coordinación en las siguientes actividades formativas:**
 - **Farmacogenética:** Máster Genotipia (Universidad de Valencia); Máster Senología (Universidad de Barcelona)

y I Jornadas “Actualización en farmacogenética clínica y experimental” (coordinación Dra. Brunet, Dr. Morales con la participación y respaldo científico de CIBEREHD).

- **Farmacocinética y farmacodinamia:** Máster en Química y Bioquímica Sanitaria (Coordinación Dra. Brunet “Análisis Toxicológico”. Universidad de Barcelona, Universidad Autónoma de Barcelona, Universidad de Girona, Universidad Rovira i Virgili, Universidad Valencia) B, UAB, UG, URV, UV):
- **Biomarcadores farmacogenéticos:** Official Master in Translational Medicine (Coordinación Dra. Brunet asignatura “Biomarker discovery and validation”. Universidad de Barcelona).



Contacto

Dirección para el envío de muestras:

Hospital Clínic de Barcelona

C/ Villarroel, 170

Interpabellón 9-11, planta 1

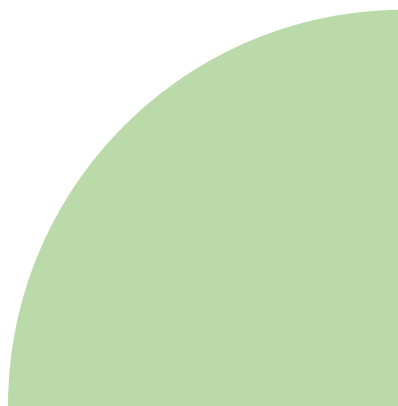
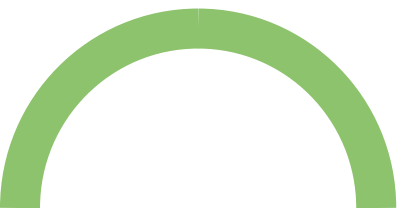
08036 – Barcelona

Horario: de lunes a viernes, de 08:00h a 19:00h

Tel: +34 93 227 54 64

Envío de petición:

atencdb@clinic.cat





Clínic
Barcelona

Centro de Diagnóstico
Biomédico



Farmacogenética: tratamiento farmacológico personalizado Petición

Servicio Bioquímica y Genética Molecular
Sección de Farmacología y Toxicología
Área Farmacología y Farmacogenética

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



Datos clínicos

Para la solicitud de aquellas pruebas en las que se indique (apartado “Comentarios”) rellenar la siguiente información sobre datos clínicos del paciente.

Datos clínicos del paciente:

Nombre y apellidos: Edad:

Sexo: Origen étnico: En caso de “Otros” indicar cual:

Fumador/a: ☐ Sí ☐ No Consumidor/a de café: ☐ Sí ☐ No

Principal sospecha diagnóstica / Motivo de solicitud:

Resumen historia clínica:

Fármaco del que se sospecha esté asociado a la reacción adversa:

Dosis: Medicación concomitante que recibe el paciente:

Indicar tipo de reacción adversa (ejemplos: hematotoxicidad, hepatotoxicidad, nefrotoxicidad, toxicidad dermatológica...):

Solicitud analítica:

Estudio de polimorfismos (variantes alélicas) en genes individuales*

* Para todas las prestaciones también puede remitirse ADN germinal

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
☐	80815	Grupo genotipo <i>CYP3A4</i> y <i>CYP3A5</i>	sangre total	
☐	80812	Polimorfismos del gen <i>VKORC1</i>	sangre total	
☐	80813	Polimorfismos del gen <i>SLCO1B1</i>	sangre total	
☐	80814	Polimorfismos del gen <i>CYP1A2</i>	sangre total	
☐	80168	Polimorfismos del gen <i>CYP2C19</i>	sangre total	
☐	80129	Polimorfismos del gen <i>CYP2D6</i> y <i>CNV</i>	sangre total	
☐	50289	Polimorfismos del gen <i>TPMT</i>	sangre total	
☐	80904	Polimorfismos del gen <i>CYP3A4</i>	sangre total	Imprescindible rellenar Datos clínicos
☐	80905	Polimorfismos del gen <i>CYP3A5</i>	sangre total	
☐	80906	Polimorfismos del gen <i>ABCB1</i>	sangre total	
☐	80913	<i>DPYD</i> (<i>DPYD</i> *2A; <i>DPYD</i> *13, <i>DPYD</i> D949V, <i>DPYD</i> IVS10, <i>DPYD</i> *9A)	sangre total	
☐	80912	<i>CYP 2C9</i> (<i>CYP 2C9</i> *2 y <i>CYP 2C9</i> *3)	sangre total	
☐	80820	Polimorfismos del gen <i>NUDT15</i>	sangre total	
☐	80799	Polimorfismos del gen <i>UGT1A1</i>	sangre total	
☐	80819	Polimorfismos del gen <i>ABCG2</i>	sangre total	
☐	57924	Polimorfismos del gen <i>NAT2</i>	sangre total	

Paneles de genes

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
☐	80914	Panel completo de farmacogenética (metodología OpenArray)	sangre total	
☐	consultar laboratorio	Paneles personalizados (salud mental, ampliación <i>DPYD</i> ...)	sangre total	



Solicitud analítica:

Determinación de niveles plasmáticos de fármacos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
☐	55724	Hidroxitraconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Itraconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Isavuconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Fluconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Posaconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Voriconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Ketoconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	57941	Tacrolimus basal por LC/MS/MS	sangre total	
☐	80134	Everolimus basal por LC/MS/MS	sangre total	
☐	80130	Rapamicina basal por LC/MS/MS	sangre total	
☐	57923	Ciclosporina basal 5-Fluorouracilo		
☐	57392	Citalopram	suero	
☐	57360	Fluoxetina + Norfluoxetina	suero	
☐	57652	Sertralina	suero	
☐	57651	Paroxetina	suero	
☐	57390	Nortriptilina	suero	
☐	57385	Imipramina + desipramina	suero	
☐	57391	Clomipramina + Norclomipramina	suero	
☐	57380	Desipramina	suero	
☐	57375	Amitriptilina+nortriptilina	suero	
☐	80907	Aripiprazol	suero	
☐	57209	Clozapina + Norclozapina	suero	
☐	57298	Risperidona + 9-Hidroxirisperidona	suero	



Solicitud analítica:

Determinación de niveles plasmáticos de fármacos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
☐	<u>57250</u>	Fenitoína	suero	
☐	<u>80174</u>	Determinación de 5-fluorouracilo (incluye capecitabina y tegafur)	plasma	
☐	<u>55726</u>	Determinación de la 6-TGN y 6-MMP en eritrocitos (6-tioguanina y 6-metilmercaptopurina)		



Hoja de consentimiento informado para la realización de análisis farmacogenéticos

¿En qué consiste?

El análisis farmacogenético mediante pruebas de PCR a tiempo real (*Real-Time PCR*) o Gene Arrays permite analizar uno o varios genes de una persona con la finalidad de identificar si hay alguna variante genética que esté asociada a la respuesta a los medicamentos.

Este análisis tiene como objetivo analizar los farmacogenes que estén relacionados con el motivo de la consulta.

Propósito del análisis:

- Alcanzar la concentración correcta de un fármaco en sangre es de gran importancia para conseguir el efecto terapéutico deseado y disminuir sus efectos adversos.
- Existe una gran variabilidad entre pacientes en la concentración de fármaco que encontramos en sangre tras la administración de una misma dosis. Ello depende de múltiples factores, pero entre ellos destacan las diferentes variantes genéticas (polimorfismos genéticos) entre individuos diferentes y la administración de otros medicamentos que pueden interferir sobre la absorción, metabolismo o eliminación de los fármacos.
- Para realizar un tratamiento personalizado debemos conocer los polimorfismos genéticos que afectan a la expresión y actividad de genes que codificarán proteínas (enzimas de biotransformación o proteínas de transporte) de interés, según la medicación del paciente.

Procedimientos del análisis:

La muestra de sangre requerida para determinar el análisis de los polimorfismos genéticos es una muestra puntual obtenida en un tubo con anticoagulante EDTA (3 ml de sangre).

A partir de esta muestra de sangre se obtendrá el material genético (ADN) en el que se realizará el análisis de los polimorfismos genéticos que son motivos de la consulta.

La muestra y los datos obtenidos serán tratados de acuerdo con las leyes vigentes de Protección de datos de Carácter Personal (Ley orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales [LOPDGDD] y el Reglamento [UE] 2016/679 del Parlamento Europeo y el Consejo, de 27 de abril, relativo a la protección de las personas físicas en el que respecto al tratamiento de los datos personales y a la libre circulación de estos datos [RGPD]) y relativa a la investigación Biomédica (Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica).

De conformidad con lo que establece la normativa aplicable, se determina el HCB como responsable del tratamiento de los datos, con CIF Q0802070C, y domicilio en Barcelona, Calle Villarroel 170.

Solicitamos su consentimiento para:

1. Realizar el análisis de los polimorfismos genéticos de interés (solicitados por su clínico) que intervienen en el proceso de biotransformación y distribución de diversos fármacos, con la finalidad de conocer si es candidato a recibir este fármaco y, en caso afirmativo, considerar qué dosis de inicio del fármaco es la más adecuada para su tratamiento. Con ello podemos mejorar la eficacia y el perfil de seguridad del tratamiento farmacológico que usted como paciente recibirá.
2. Dicho análisis será realizado en el área de Farmacogenética del Laboratorio de Farmacología y Toxicología del Servicio de Bioquímica Clínica y Genética Molecular, del Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínico de Barcelona (HCB).



3. Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB y los facultativos solicitantes podrán acceder a los datos personales y a los resultados de estos polimorfismos genéticos.
4. Los facultativos que le solicitan estas pruebas adquieren el compromiso de suministrarle información sobre la elección del fármaco y la dosis más adecuada una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.

Participación Voluntaria

Su participación en este tipo de análisis es totalmente voluntaria.

Obtención de Información Adicional

Usted puede contactar con el Dr. [REDACTED] (nombre: Clínico responsable) en el teléfono [REDACTED] (nº de teléfono) en cualquier momento si le surge cualquier duda sobre el análisis o sobre sus derechos como paciente.



Formulario de consentimiento informado

Análisis farmacogenético de los genes y variantes de interés con la finalidad de personalizar el tratamiento farmacológico

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar análisis farmacogenético en los términos antes explicados, por favor firme a continuación este consentimiento informado en sentido afirmativo.

Yo, (nombre del paciente), he leído la información que se me ha entregado.
Declaro que he sido informado por (nombre del médico).

Comprendo que mi participación es voluntaria.

Doy consentimiento al equipo médico del Hospital para utilizar estas muestras para el proceso asistencial y ampliar el estudio farmacogenético en caso de ser necesario, en el propio Hospital Clínic y/o en centros designados por éste, siempre de acuerdo con las regulaciones y normas éticas vigentes.

☐ Sí ☐ No

Doy consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras, para posibles investigaciones futuras, siempre de acuerdo con las regulaciones y normas éticas vigentes.

☐ Sí ☐ No

Doy consentimiento para la utilización de las muestras como población control en otros estudios dirigidos a mejorar el conocimiento de otras enfermedades genéticas, siempre de acuerdo con las regulaciones y normas éticas vigentes.

☐ Sí ☐ No

Por la presente, otorgo mi consentimiento informado y libre para participar en este análisis farmacogenético.

Firma del paciente

Nombre

 / /

Fecha

Yo he explicado por completo los detalles relevantes de este análisis al paciente nombrado anteriormente y/o la persona autorizada a dar el consentimiento en nombre del paciente.

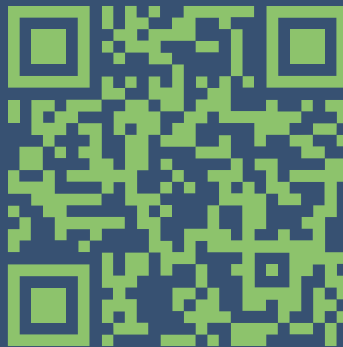
Firma del médico

Nombre

 / /

Fecha

Se entrega una copia de este documento al paciente.



T. +34 932 275 464
atencdb@clinic.cat
<https://cdb.clinicbarcelona.org>

