

Farmakogenetika a farmakogenomika

1959 poprvé použit termín „pharmacogenetics“

1998 poprvé použit termín „pharmacogenomics“

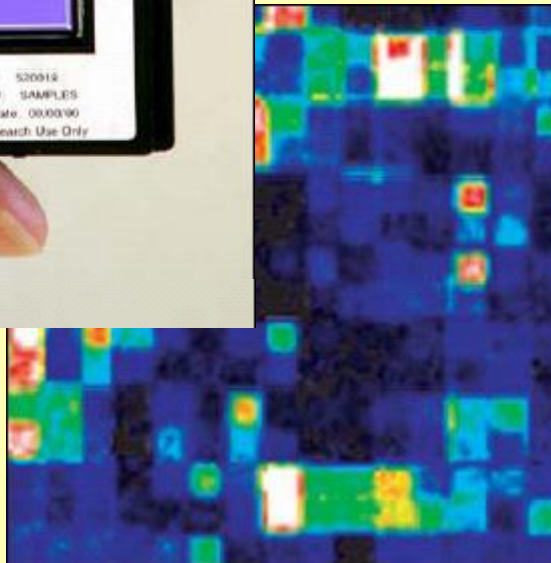
První DNA čip schválený pro in vitro diagnostiku:

Affymetrix Roche AmpliChip CYP450 Test

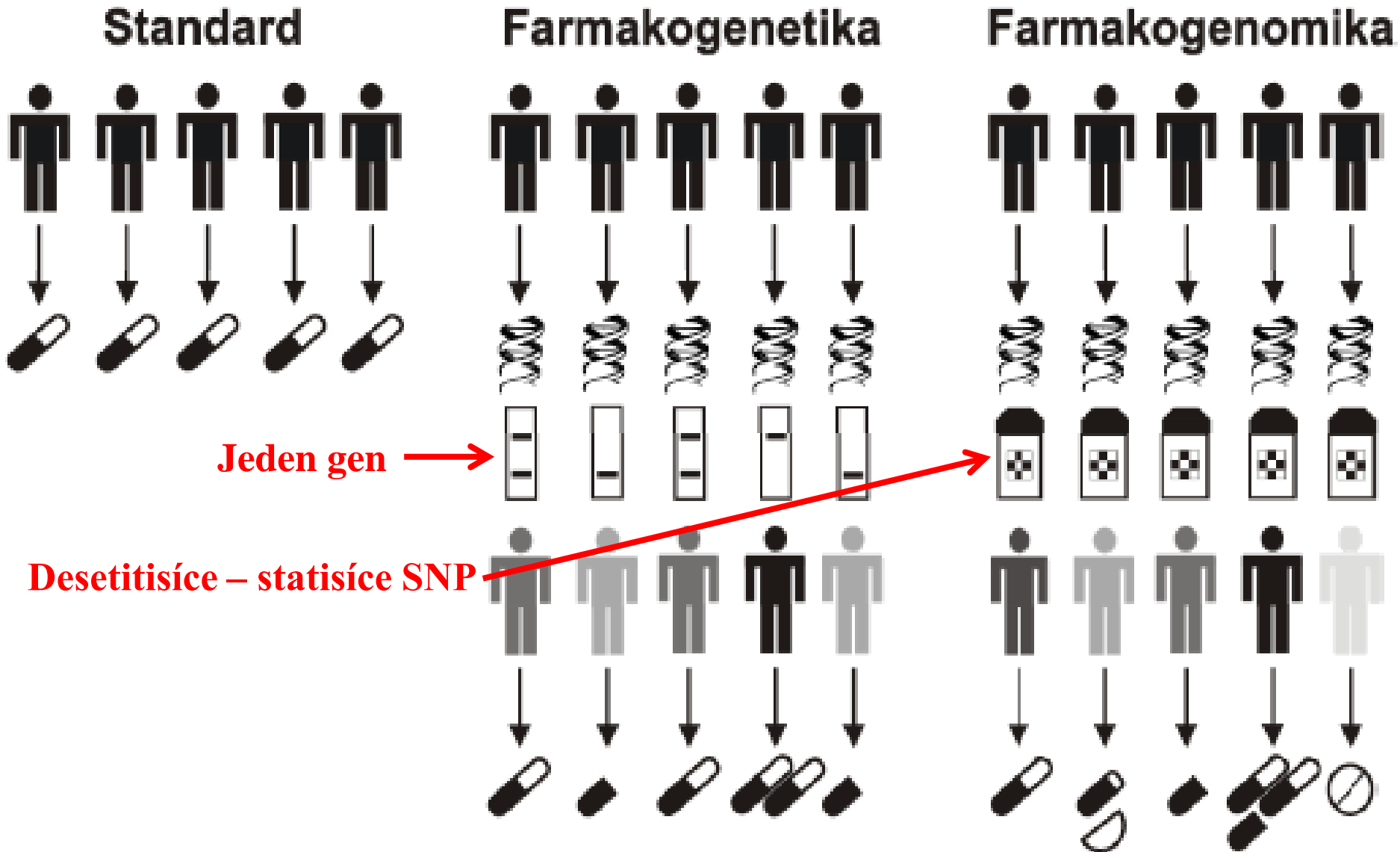


- certifikace CE („Conformité Européene“) i FDA
- 15000 markerů
- cytochrom P450 (CYP) 2D6 a CYP2C19
- přímá predikce typu metabolismu léčiv –od pomalého po „ultra-rychlý“

- **limitující faktor – vysoká cena**



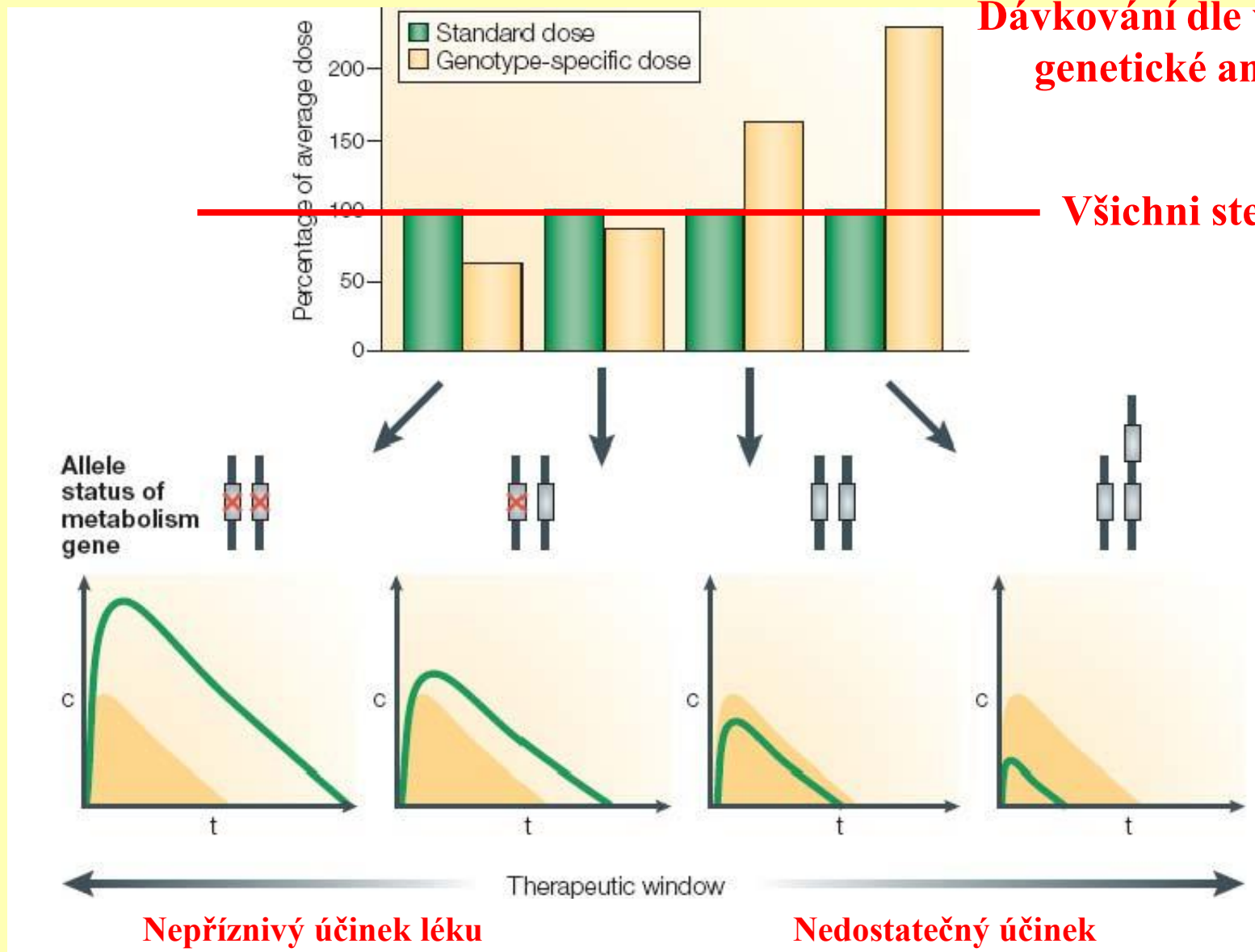
APLIKACE V MEDICÍNĚ



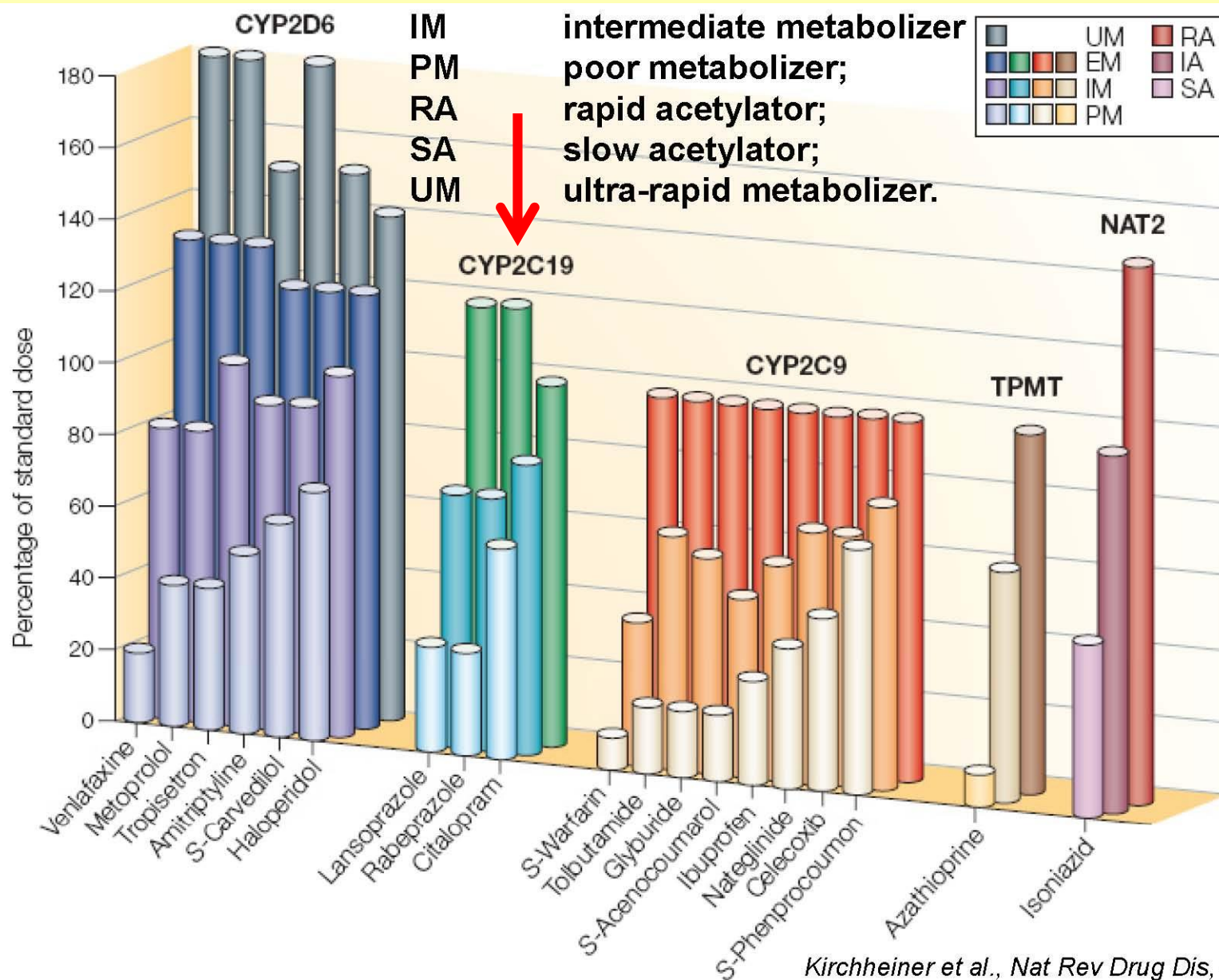
Dávkování farmaka dle genotypu I

Dávkování dle výsledků
genetické analýzy

Všichni stejně



Dávkování farmaka dle genotypu II

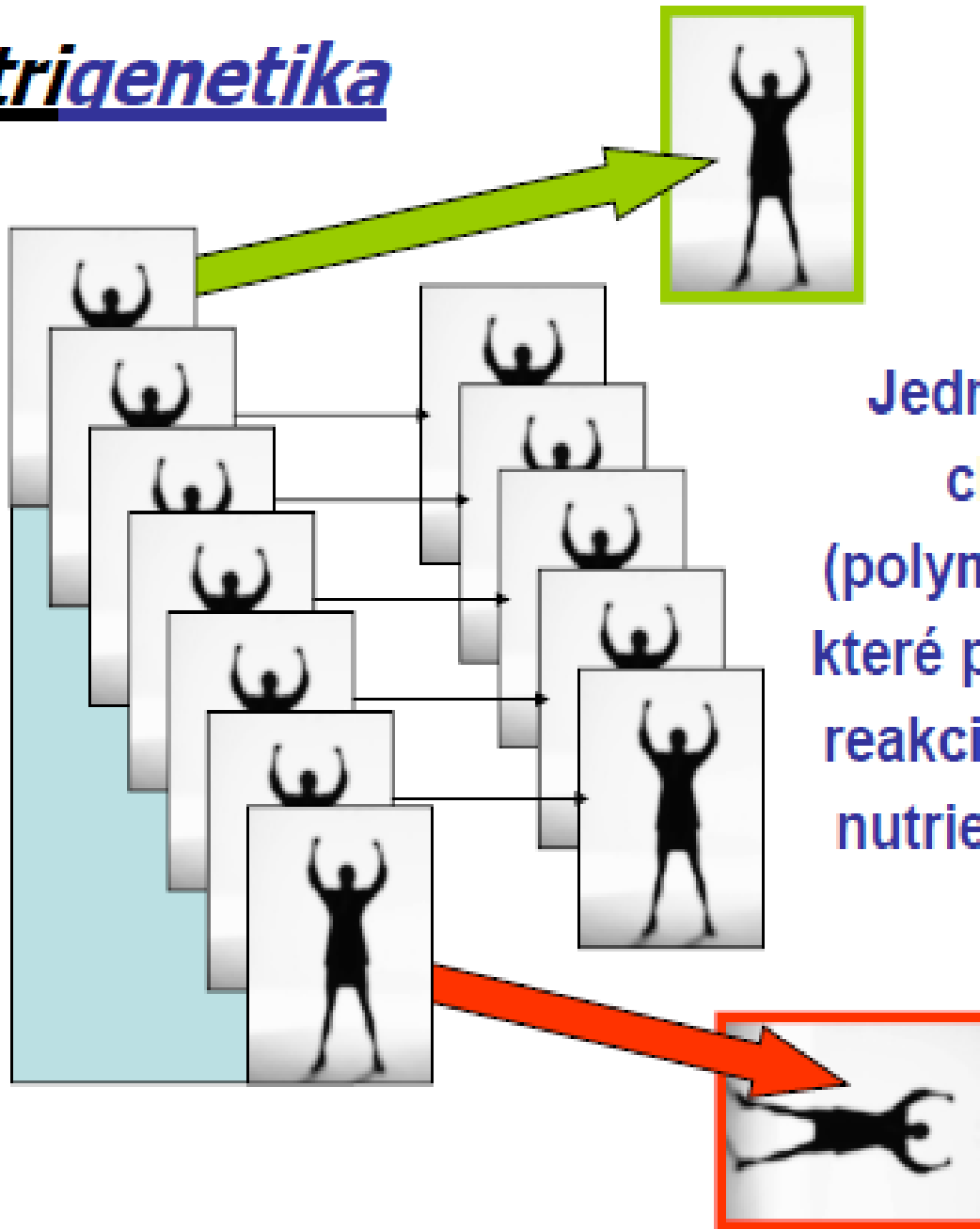


Cytochrom P450 2C19 (zkratka **CYP2C19**) je enzym. Účastní se metabolismu xenobiotik, vč. mnoha inhibitorů protonových pump a antiepileptik. U čl. kódován genem *CYP2C19*. CYP2C19 je jaterní enzym, působí u ca 10-15% léků.

Existuje genetický polymorfismus pro expresi *CYP2C19*, ca 3–5% Kavkazanů (=bělochů) a 15–20% Asiatů špatně metabolizují, mají nefunkční CYP2C19. To redukuje efektivitu některých léků. Některé léky by neměly být podávány. Na základě schopnosti metabolizovat (S)-mephenytoin nebo jiné substráty CYP2C19 mohou být lidé klasifikováni jako dobře nebo špatně metabolizující.

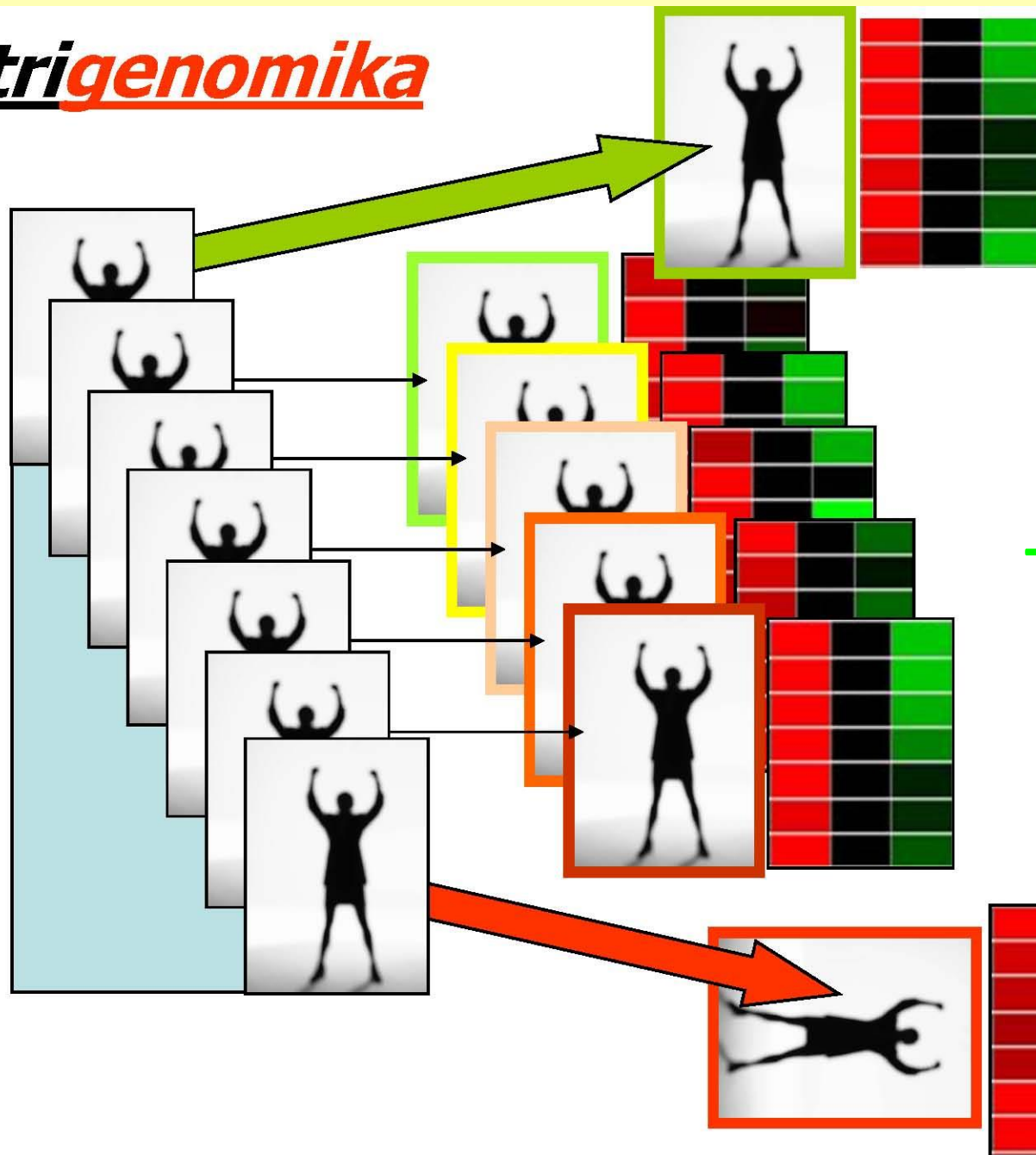
Nutrigenetika a nutrigenomika

Nutrigenetika



**Jednotlivé genetické
charakteristiky
(polymorfismy, mutace),
které podmiňují odlišnou
reakci na příjem daného
nutrientu (typu diety,...)**

Nutrigenomika



Zkoumání na
úrovni celého
GENOMU
TRANSKRIPTOMU
PROTEOMU
METABOLOMU
atd.

Nutriční genomika vychází z určitých předpokladů

- Látky obsažené v potravě (mikro- i makronutrienty) působí přímo či nepřímo na lidský genom a mění tak jeho strukturu či genovou expresi.**
- Za určitých okolností může být dieta u některých jedinců významným rizikovým faktorem vzniku řady chorob.**
- Některé z cílových genů látek obsažených v potravě hrají pravděpodobně roli v nástupu, incidenci, průběhu a závažnosti některých chronických chorob.**

Nutriční genomika vychází z určitých předpokladů

- **Míra vlivu diety na rovnováhu mezi stavem zdraví a nemoci může záviset na konkrétní genetické výbavě jednotlivce.**
- **Nutriční intervence založená na znalosti jak konkrétního nutričního stavu a potřeb, tak genotypu (individualizovaná výživa) může být užita k prevenci, zmírnění nebo léčení chronických nemocí.**

Využití definovaných savčích modelů ve farmakogenomice a nutriční genomice

integrativní genomika

