

Cómo implementar farmacogenética en su laboratorio con tecnología Thermo Fisher y las soluciones de EUGENOMIC

La farmacogenética (PGx) permite predecir cómo metabolizará un paciente determinados fármacos, optimizando eficacia y reduciendo reacciones adversas. Gracias a la disponibilidad de plataformas robustas como las de Thermo Fisher Scientific, hoy es posible que el laboratorio incorpore PGx a su cartera de servicios.

En Eugenomic llevamos más de 15 años acompañando a laboratorios y médicos en la implementación de medicina personalizada, con un ecosistema completo que une tecnología de análisis genético (Thermo Fisher) con interpretación clínica, informes personalizables y soporte al prescriptor a través de nuestras herramientas r-Nomic® generador de informes y g-Nomic® software de prescripción personalizada.

Thermo Fisher y Eugenomic: solución integral de farmacogenética de alto rendimiento

La solución integra dos componentes:

1. TECNOLOGÍA DE LABORATORIO (Thermo Fisher Scientific)



Kits de Extracción de ADN

- KingFisher Flex + MagMAX DNA Multi-Sample Ultra Kit (purificación automatizada)



Plataformas de Genotipado OpenArray™

- Applied Biosystems™ QuantStudio™ (genotipado masivo de SNPs)



Escalabilidad con Ion Torrent NGS

- GeneStudio S5 (investigación avanzada, secuenciación completa)

FLUJO OPTIMIZADO



RESULTADOS EN
5-7 HORAS



HASTA 1.100
MUESTRAS/DÍA

2. INTERPRETACIÓN Y REPORTE CLÍNICO



Algoritmo Propio (pgxAlgorithm)

- Asegura correspondencia exacta entre Genotipo y Fenotipo



r-Nomic® (Módulo de Informes)

- Informes claros, fáciles de leer. Recomendaciones accionables para el médico



g-Nomic® (Soporte Clínico)

- Software de soporte clínico
- Interacciones Medicamento-Medicamento, Fármaco-Gen, Fenotipo

Genes y paneles recomendados

Basados en guías internacionales (CPIC, DPWG, PharmGKB, EMA, FDA), los genes clave incluyen:

Cobertura mínima	Tier 2 (Opcionales)
Incluye los genes que están mencionados en guías de farmacogenética: ABCG2, BCHE, CACNA1S, CYP1A2, CYP2A6, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2D6, CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2B6, SLCO1B1, VKORC1, DPYD, TPMT, NUDT15, UGT1A1	ABCB1, NAT2, F2, F5, BCHE, HLA-B*5701, HLA-A*3101, HLA-5801, RYR1, UGT2B7

Evidencia clínica y áreas de mayor impacto

La evidencia científica respalda la implementación de la farmacogenética en múltiples áreas clínicas:

■ **Psiquiatría y salud mental:**

- Meta-análisis (Bousman et al., 2019) demuestra mayor tasa de remisión en depresión tratada con guías PGx.
- Estudios de Perlis et al. (2018) asocian PGx con menor uso de recursos sanitarios en pacientes psiquiátricos.

■ **Polimedicación en geriatría:**

- Ensayos clínicos (Elliott et al., 2017; Brixner et al., 2016) muestran reducción de ingresos hospitalarios y costes.

■ **Cardiología:**

- Ajuste de dosis de warfarina (VKORC1/CYP2C9), clopidogrel (CYP2C19) y estatinas (SLCO1B1).
- Ensayo NEJM 2021 (Wang et al.) probó que ticagrelor es más eficaz que clopidogrel en portadores de CYP2C19 LOF.

■ **Oncología:**

- Variantes en DPYD evitan toxicidad grave en fluoropirimidinas (5-FU, capecitabina).
- Mutaciones en TPMT/NUDT15 permiten ajustar dosis de tiopurinas.

■ **Anestesia y manejo del dolor:**

- CYP2D6 influye en la activación de opioides (codeína, tramadol), evitando fallos terapéuticos y toxicidades.

Beneficios para su laboratorio

- Aceleración en la implementación: flujo estandarizado de muestra a informe.
- Informes multilingües y personalizables.
- Actualización mensual de la base científica.
- Valor clínico añadido: recomendaciones terapéuticas, interacciones y fenotipo.
- Cumplimiento normativo y seguridad: CE-IVDR, RGPD, datos en la UE.
- Apoyo integral: formación, soporte técnico y acompañamiento en cada fase.

Flujo de Trabajo

Para integrar de forma eficiente los procesos de análisis, se ofrece la posibilidad de utilizar los datos generados mediante sistemas de microarray de Thermo Fisher Scientific, como Axiom PMDA, Axiom PMRA o PangenomiX. Tras la extracción del ADN, y el análisis y validación de los resultados del genotipado, la información se exporta en archivos de texto, que se emplean para generar los documentos estructurados requeridos para la incorporación en la plataforma online de Eugenomic. Nuestro equipo proporciona asistencia integral en todas las etapas del proceso, incluyendo el apoyo en la identificación y resolución de posibles incidencias en el genotipado, así como en la preparación del archivo final. Este archivo integra la información genética, los datos clínicos del paciente y, cuando proceda, la medicación asociada.

El archivo resultante es el formato intermediario entre la plataforma de genotipado y el software g-Nomic, y se puede automatizar su creación. A través de esta herramienta, es posible realizar evaluaciones especializadas de interacciones farmacológicas y del efecto de variantes genéticas, generando informes detallados en formato PDF. Dichos informes pueden ser personalizados según los requisitos de cada laboratorio, incluyendo diseño a medida, portada, logotipo y pies de página adaptados a su identidad corporativa.

Conclusión

La farmacogenética ya no es solo una innovación, es una necesidad clínica y una oportunidad estratégica para laboratorios. Con la tecnología de Thermo Fisher Scientific y la solución integral de Eugenomic, su laboratorio podrá ofrecer medicina personalizada real, combinando la mejor plataforma tecnológica con informes clínicamente relevantes y un soporte de interpretación único en el mercado.