

Случай полиморфного носительства гена CYP2C19 у пациента с острым коронарным синдромом

Абдуллаев М. А.

ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Астрахань, Россия

Ключевые слова: острый коронарный синдром; клопидогрел; тикагрелор; генотипирование

Для цитирования:

Абдуллаев М. А. Случай полиморфного носительства гена CYP2C19 у пациента с острым коронарным синдромом. *Фармакогенетика и фармакогеномика*. 2021;(2):20-21. (In Russ). <https://doi.org/10.37489/2588-0527-2021-2-20-21>

Описание пациента

Больной Б., 05.02.1955 г. р. (66 лет), поступил в отделение кардиологии ПСО ПИТ 15.05.2021 с диагнозом: ИБС. Q-образный инфаркт миокарда нижней стенки от 15.05.2021 класс тяжести по Killip IV. Тромболизис 15.05.21 г. (фортелизин догоспитально). Стенозирующий атеросклероз коронарных артерий. Реваскуляризация миокарда (чрескожная транслюминальная коронарная ангиопластика (ЧТКА) правой коронарной артерии (ПКА) с имплантацией стентов Resolute Integrity 3,5×18, 4,0×12 от 15.05.2021 г.). Артериальная гипертензия 3 ст., риск 4. Атеросклероз аорты.

Осложнения: ХСН I, ФК III с сохранной фракцией выброса (61 %).

Сопутствующий диагноз: сахарный диабет II типа. Целевой уровень 9,5 %.

При поступлении предъявлял жалобы на одышку, ком в горле, острые боли за грудиной.

Из анамнеза болезни известно, что в течение длительного времени страдает ишемической болезнью сердца, атеросклерозом коронарных сосудов, артериальной гипертензией. Амбулаторно длительно получал бисопролол 5 мг, периндоприл 4 мг, двойную дезагрегантную терапию: клопидогрел (75 мг) + ацетилсалициловая кислота (100 мг). Приём антиатеросклеротических препаратов был не регулярен. Инфаркта миокарда, ОНМК в анамнезе, со слов больного, не было.

Пациент является жителем Астраханской области. 15.05.2021 г. утром внезапно почувствовал ухудшение самочувствия и появились вышеуказанные жалобы. Была вызвана скорая помощь. Сделано электрокардиографическое обследование, принято решение о срочной госпитализации в отделение кардиологии ГКБ № 3 им. С.М. Кирова, г. Астрахань. На догоспитальном этапе введён кеторол с обезболивающей целью, обеспечена трансфузия нитроглицерина, осуществлен тромболизис — введён фортелизин.

Краткая клиническая характеристика пациента

При поступлении состояние тяжёлое, в сознании.

Кожные покровы чистые, обычной окраски. Пациент страдает ожирением. ИМТ — 40.

В лёгких жёсткое дыхание, при аускультации ослаблено в нижних отделах. Выслушиваются единичные сухие хрипы. ЧДД — 16 в мин. SpO₂ — 98 %.

Тоны сердца приглушены, ритмичные АД 125/75 — 130/80—115/70 мм рт. ст., ЧСС — 60—78—74.

При поступлении в ГКБ № 3 им. С.М. Кирова, в отделении рентгенэндоваскулярной диагностики при коронарографии обнаружен стеноз правой нисходящей артерии в проксимальном отделе до 30 %, средней трети — до 80 %; правой коронарной артерии на границе проксимального и среднего отдела — протяжённый до 80 %. Проведена реваскуляризация миокарда (ЧТКА правой коронарной артерии с имплантацией стентов Resolute Integrity 3,5×18, 4,0×12). Состояние после стентирования удовлетворительное. Гемодинамика стабильная.

В общем анализе крови:

от 15.05.2021 г.: эритроциты 5,7×10¹² г/л; гемоглобин 158 г/л; trb 195×10⁹ г/л; le 10,27×10⁹; СОЭ 6 мм/ч.

от 19.05.2021 г.: эритроциты 5,6×10¹² г/л; гемоглобин 138 г/л; trb 163×10⁹ г/л; le 10,27×10⁹; СОЭ 18 мм/ч.

Биохимия крови (15.05.2021 г.): общий белок 61,0 г/л; мочевины 13,3 ммоль/л; креатинин 147 мкмоль/л; холестерин 3,5 ммоль/л; триглицериды 0,92 ммоль/л; калий 3,7 ммоль/л; натрий 139 ммоль/л; ЛПНП 1,44 ммоль/л; ЛПВП 1,08 ммоль/л; АСТ 251 ЕД/л; ALT 84 ЕД/л; КФК 2381 ЕД/л.

СК-МВ 168 ед/л; ЩФ 92 ЕД/л; глюкоза крови 14,4 ммоль/л.

Биохимия крови (22.05.2021 г.): ALT 46 ЕД/л; АСТ 17,2 ЕД/л; КФК 50 ЕД/л; СК-МВ 14 ед/л; глюкоза крови 11,7 ммоль/л.

Тропонин-НС: 25-21,4- 11,4-11,23-0,494 pg/ml (в динамике 15.05–25.05.2021 гг.).
Коагулограмма от 15.05.2021 г: толерантность плазмы к гепарину 7,5''; АЧТВ 58''; ПТИ – 100 %; фибриноген А – 3,95 г/л; протромбиновое время 179''.
МНО – 1,0; D-димер – 0,83 мг/мл.
Коагулограмма от 18.05.2021 г.: АЧТВ 28''; ПТИ – 111 %.
Получал лечение: бисопролол – 5 мг, периндоприл – 4 мг, омепразол – 20 мг × 2 раза, ацетилсалициловая кислота – 100 мг, тикагрелор – 75 мг, аторвастатин – 80 мг вечером, эноксапарин – 0,4 ЕД 2 р/д п/к (15.05–18.05.2021 гг.).

Тип персонализации

Пациент оказался гомозиготным носителем VKORC1 *2 (2/2) и гетерозиготным носителем CYP2C19 *2 (1/2). Замена клопидогрела на тикагрелор была произведена на основании клинической неэффективности клопидогрела в сосудистом отделении ГКБ № 3 им. С.М. Кирова, г. Астрахани, уже при развившемся инфаркте миокарда.
Результаты генотипирования стали известны позднее.

Заключение

Можно предположить, что, если бы изначально пациент знал свой генетический статус по CYP2C19, назначенная вовремя двойная антиагрегантная терапия с тикагрелором не привела бы к таким последствиям. Несмотря на носительство VKORC1 *2 (2/2), у пациента имеются дефекты тромбообразования, видимо связанные с дефицитом антитромбина III, что проявилось развитием гепаринорезистентности. Следует также принять во внимание высокий ИМТ, наличие у пациента ожирения и сахарного диабета II типа, являющихся факторами рисками для повышенного тромбообразования.

Клинический случай поздней фармакогенетической диагностики нежелательных реакций на фоне психофармакотерапии у пациентки с рекуррентным депрессивным расстройством

Абдырахманова А. К., Шнайдер Н. А., Насырова Р. Ф.

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр психиатрии и неврологии имени В.М. Бехтерева» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

Ключевые слова: депрессивные расстройства; фармакогенетическое тестирование; антидепрессанты; психофармакотерапия

Для цитирования:

Абдырахманова А. К., Шнайдер Н. А., Насырова Р. Ф. Клинический случай поздней фармакогенетической диагностики нежелательных реакций на фоне психофармакотерапии у пациентки с рекуррентным депрессивным расстройством. *Фармакогенетика и фармакогеномика*. 2021;(2):21-23. (In Russ). <https://doi.org/10.37489/2588-0527-2021-2-21-23>

Описание пациента

В отделение молекулярно-генетической диагностики Института персонализированной психиатрии и неврологии НМИЦ ПН им. В.М. Бехтерева поступил образец ДНК 35-летней женщины, страдающей рекуррентным депрессивным расстройством (РДР), с целью проведения фармакогенетического тестирования (ФГТ), уточнения фармакогенетических предикторов развития антидепрессант (АД)-индуцированных нежелательных реакций (НР) на фоне приёма АД в монотерапии и политерапии вплоть до развития психотических расстройств и необходимости назначения адъювантной терапии антипсихотиком (АП) с последующим развитием АП-индуцированных НР, ухудшением соматического и психического состояния пациентки.