

## CC-08

### CLINICAL APPLICATION OF PHARMACOGENETICS INTO CARDIOLOGY

*Pierre Van Aarle*

*Marketing Manager Diagnostics, Europe, Middle-East, India and Africa  
Luminex B.V., The Netherlands  
pvanaarle@luminexcorp.com*

Inter-individual variation in drug metabolism is a complicating factor, which affects drug therapy: it causes that the standard dose of drug may result in adverse drug reactions in some patients, or that drugs fails to work properly. In fact, adverse drug reactions are responsible for 7% of hospitalizations and are the 5th cause of death. In addition, only 25-60% of drugs are optimally effective.

Part of this inter-individual variation in drug response can be predicted by a simple DNA analysis, i.e. pharmacogenetics. A prominent role is played by cytochrome P450 enzymes (e.g. 2D6, 2C19), which are involved in the metabolism of 80% of all drugs. Knowledge about the genetic make-up of a patient enables dose adjustment prior to starting therapy. Thereby decreasing adverse drug reactions and increasing therapy efficacy, benefitting patient, health care provider and society. Currently, the FDA has included pharmacogenetics information in the drug label of over 100 drugs.

In this presentation, a general introduction into pharmacogenetics will be given: What is pharmacogenetics and what is the impact of Adverse Drug Reactions? What are Cytochrome P450 genes and what is the clinical relevance of testing with two examples of diagnostic assays? Finally, the current status of clinical pharmacogenetics in the Netherlands will be outlined as well as the implementation of pharmacogenetics into routine care.

## CC-09

### A VISÃO DO CARDIOLOGISTA

*Elisabete Martins*

*Departamento de Medicina, FMUP, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto  
Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar São João, Porto  
elisabetemartins09@gmail.com*

Nos últimos anos, as doenças raras do metabolismo têm vindo a despertar um interesse crescente no seio da comunidade cardiológica.

Isto deve-se ao reconhecimento de que muitas doenças tidas como “idiopáticas” são afinal expressões fenotípicas de doenças genéticas, incluindo as do metabolismo, sendo que, para algumas delas, existem já opções terapêuticas específicas, nomeadamente de substituição enzimática. Estas mesmas terapêuticas têm permitido que um número igualmente crescente de doentes atinja a idade adulta.

Das inúmeras doenças conhecidas destacam-se, pela frequência relativa, as de armazenamento lisossómico (ex. Anderson-Fabry, mucopolissacaridoses), do metabolismo do glicogénio (ex., Pompe, Danon), do metabolismo energético (ex. MELAS, MERFF) e as de armazenamento lipídico (ex. def. carnitina).

As manifestações cardíacas são diversas, embora o envolvimento miocárdico seja particularmente frequente. A maior dificuldade diagnóstica prende-se com a inespecificidade das manifestações e com a exigência técnica de alguns dos procedimentos de diagnóstico.

Como ferramenta de apoio na complexa abordagem diagnóstica das doenças raras, foram propostas algumas recomendações clínicas, destacando-se a nomenclatura das miocardiopatias (MOGES) proposta pela World Heart Federation (J Am Coll Cardiol. 2013; 62 (22):2046-72).