



ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ (Laboratory for Pharmacogenomics)

4th Floor, Somdech Phra Debaratana Medical Center, Department of Pathology, Faculty of Medicine

Ramathibodi Hospital Tel. +662-200-4331 Fax +662-200-4332



PHARMACOGENOMICS AND PERSONALIZED MEDICINE REPORT

ชื่อ-สกุล (Name):		อายุ (Age):	ปี (years)	เพศ (Gender):	
เลขประจำตัว (HN):		หน่วยงานที่ส่งตรวจ (Hospital):			
สิ่งส่งตรวจ (Specimen):	EDTA Blood	เบอร์ติดต่อ (Phone/Fax):			
เชื้อชาติ (Ethnicity):		วันที่ส่งตรวจ (Requested date):			
แพทย์ (Physician):		วันที่รายงานผล (Reported date):			

CYP2D6 genotyping; 4 SNPs (รหัสการทดสอบ 400281)

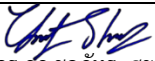
CYP2D6 gene	
Genotype [†] :	Gene duplication (xN):
	CYP2D6*5 (Gene deletion):
	CYP2D6*36 (Gene hybrid):
	CYP2D6*4 (1847 G>A, 100 C>T):
	CYP2D6*10 (100 C>T):
	CYP2D6*41 (2989 G>A):
Predicted Genotype:	
Activity score:	
Predicted Phenotype:	
Therapeutic recommendation ^{††} :	

หมายเหตุ: † การทดสอบนี้ตรวจวิเคราะห์ด้วยเทคนิค real time PCR โดยตรวจความผิดปกติทางพันธุกรรมเฉพาะรูปแบบ *4, *5, *10, *36 และ *41 ซึ่งพบได้บ่อยในกลุ่มประชากร (อ้างอิงจากงานวิจัย) ทั้งนี้การแปลผลทางเภสัชพันธุศาสตร์เป็นเพียงการทำนายจากผลของการตรวจในครั้งนี้เท่านั้น

†† Annotation of CPIC Guideline for fluoxetine and CYP2D6 (<https://www.pharmgkb.org/guidelineAnnotation/PA166288541>), Annotation of DPWG Guideline for aripiprazole and CYP2D6 (<https://www.pharmgkb.org/guidelineAnnotation/PA166104937>), Annotation of DPWG Guideline for methylphenidate and CYP2D6 (<https://www.pharmgkb.org/guidelineAnnotation/PA166182808>)

PHARMACOGENOMICS INTERPRETATION (More Information)

CYP2D6*1/*1 (Normal Metabolizer, NM): จากผลตรวจทางห้องปฏิบัติการไม่พบความผิดปกติของยีน CYP2D6 สามารถทำนายลักษณะจีโนไทป์ของผู้ป่วยรายนี้ได้เป็น CYP2D6*1/*1 โดยมีค่า Activity score เท่ากับ 2.0 และสามารถทำนายได้ว่า เอนไซม์ CYP2D6 มีอัตราการทำงานปกติ (Normal Metabolizer, NM) โดยเอนไซม์ CYP2D6 นี้มีบทบาทสำคัญในการเปลี่ยนแปลงยาหลายชนิด เช่น ยาด้านการซึมเศร้า (Amitriptyline, Desipramine, Imipramine, Nortriptyline) ยาทางจิตเวช (Risperidone,

วิเคราะห์และแปลผลโดย		เลขที่ใบประกอบวิชาชีพ	เลขที่ใบประกอบวิชาชีพ
	ศ.ดร.ภก.ชลภัทร สุขเกษม	ภ. ๑๕๓๖๖	ทพญ.นันทกร สกุลวิทยาสุข
			ท.น. ๑๗๘๓๒



ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ (Laboratory for Pharmacogenomics)

4th Floor, Somdech Phra Debaratana Medical Center, Department of Pathology, Faculty of Medicine

Ramathibodi Hospital Tel. +662-200-4331 Fax +662-200-4332



Haloperidol, Zuclopenthixol, Perphenazine) ยาด้านความดันโลหิตสูง (Metoprolol, Timolol) เป็นต้น อย่างไรก็ตามการพิจารณาขนาดและการบริหารยาในผู้ป่วยยังต้องคำนึงถึงค่าการทำงานของตับและไตร่วมด้วย รวมถึงการได้รับยาร่วมอื่นที่มีผลกระตุ้นหรือยับยั้งการทำงานของเอนไซม์ CYP2D6 เนื่องจากอาจส่งผลทำให้เอนไซม์ CYP2D6 ทำงานเพิ่มขึ้นหรือลดลงได้

ความผิดปกติที่มีผลต่อการทำงานของเอนไซม์ CYP2D6 (แสดงในตาราง)

CYP2D6 alleles	
Normal enzyme activity alleles:	*1, *2, *33, *35
Reduced activity alleles:	*9, *10, *17, *29, *41, *59
Nonfunctional alleles:	*3, *4, *5-8, *11-16, *18-21, *36, *38, *40, *42, *44, *56, *62

**อ้างอิงจาก He, Y., J.M. Hoskins, and H.L. McLeod, Copy number variants in pharmacogenetic genes. Trends Mol Med. 17(5): p. 244-51.

Assignment of predicted phenotypes based on diplotypes

Phenotype	Activity score range	Activity score/diplotypes	Example of CYP2D6 diplotypes
CYP2D6 ultrarapid metabolizer	> 2.25	> 2.25	*1/*1xN, *1/*2xN, *2/*2xN
CYP2D6 normal metabolizer	$1.25 \leq x \leq 2.25$	2.25 2.0 1.75 1.5 1.25	*2x2/*10 *1/*1, *1/*2 *1/*10x3 *1/*17, *1/*29 *1/*10, 1/*9, *1/*41
CYP2D6 intermediate metabolizer	$0 < x < 1.25$	1 0.75 0.5 0.25	*1/*5, *1/*4 *10/*29, *17/*41 *10/*10, *10/*41 *4/*10, *4/*41, *5/*10
CYP2D6 poor metabolizer	0	0	*3/*4, *4/*4, *5/*5, *5/*6
CYP2D6 indeterminate	n/a	An individual carrying one or two uncertain and/or unknown function alleles	*1/*22, *1/*25, *22/*25

*อ้างอิงจาก <https://cpicpgx.org/guidelines/cpic-guideline-for-ssri-and-snri-antidepressants/>

- หมายเหตุ :
1. ใช้สำหรับแพทย์เพื่อพิจารณาในการรักษาผู้ป่วยได้อย่างมีประสิทธิภาพ
 2. กรุณาเก็บข้อมูลผลการตรวจไว้เป็นความลับเฉพาะบุคคล