



## ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ (Laboratory for Pharmacogenomics)

4<sup>th</sup> 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)**

<b>CYP2D6 gene</b>	
Genotype <sup>†</sup> :	Gene duplication ( $xN$ ):
	<i>CYP2D6*5</i> (Gene deletion):
	<i>CYP2D6*36</i> (Gene hybrid):
	<i>CYP2D6*4</i> (1847 G>A, 100 C>T):
	<i>CYP2D6*10</i> (100 C>T):
	<i>CYP2D6*41</i> (2989 G>A):
Predicted Genotype:	
Activity score:	
Predicted Phenotype:	
Therapeutic recommendation <sup>††</sup> :	

หมายเหตุ: กรรมสูตรนี้ตรวจวิเคราะห์ด้วยเทคนิค real time PCR โดยตรวจความผิดแผลทางพันธุกรรมเฉพาะรูปแบบ \*4, \*5, \*10, \*36 และ \*41 ซึ่งพบได้น้อยในกลุ่มประชากร (ถ้างอิงจากงานวิจัย) ทั้งนี้การแปลผลทางเภสัชพันธุศาสตร์เป็นเพียงการทำนายจากผลของการตรวจในครั้งนี้เท่านั้น

<sup>††</sup> 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):*** จากผลตรวจทางห้องปฏิบัติการไม่พบความผิดแผลของยีน *CYP2D6* สามารถทำงานลักษณะจีโนไทป์ของผู้ป่วยรายนี้ได้เป็น *CYP2D6\*1/\*1* โดยมีค่า Activity score เท่ากับ 2.0 และสามารถทำงานได้ว่า เอ็นไซม์ *CYP2D6* มีอัตราการทำงานปกติ (Normal Metabolizer, NM) โดยเอ็นไซม์ *CYP2D6* นี้มีบทบาทสำคัญในการเปลี่ยนแปลงยาหล่ายชนิด เช่น ยาต้านการซึมเศร้า (Amitriptyline, Desipramine, Imipramine, Nortriptyline) ยาทางจิตเวช (Risperidone,

วิเคราะห์และแปลผลโดย		เลขที่ใบประกอบวิชาชีพ	เลขที่ใบประกอบวิชาชีพ
ศ.ดร.ภ.ก.ชลักษณ์ ชลักษณ์		ก. ๑๕๓๖	ก. พญ.นนทกร ศุภลักษณ์



## ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ (Laboratory for Pharmacogenomics)

4<sup>th</sup> Floor, Somdech Phra Debaratana Medical Center, Department of Pathology, Faculty of Medicine

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



Haloperidol, Zuclopentixol, Perphenazine) ยาต้านความดันโลหิตสูง (Metoprolol, Timolol) เป็นต้น อย่างไรก็ตามการพิจารณาขนาดและการบริหารยาในผู้ป่วยยังต้องคำนึงถึงค่าการทำงานของตับและไตร่วมด้วย รวมถึงการได้รับยาที่มีผลกระตุ้นหรือขับขี้จากการทำงานของเอนไซม์ CYP2D6 เนื่องจากอาจส่งผลทำให้เอนไซม์ CYP2D6 ทำงานเพิ่มขึ้นหรือลดลงได้

ความผิดแพกที่มีผลต่อการทำงานของเอนไซม์ CYP2D6 (แสดงในตาราง)

<b>CYP2D6 alleles</b>	
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 ≤ x ≤ 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 :

- ใช้สำหรับแพทย์เพื่อพิจารณาในการรักษาผู้ป่วย ได้อย่างมีประสิทธิภาพ
- กรุณากீนข้อมูลผลการตรวจไว้เป็นความลับเฉพาะบุคคล