HASTA VE NUMUNE KÜNYESİ

Ad, soyad	Örnek Hasta	Protokol / örnek	
T.C. kimlik no		Numune türü	Periferik kan (K3-EDTA)
Doğum / cinsiyet		Numune kabul	
İsteyen hekim		Rapor tarihi	

Panel Twist BIODECODE PGx V2 · 67 lokus · GRCh38

Bu hastada 28 ilaç için standart doz uygun değildir.

Ayrıntılı öneriler bölüm sayfalarında tam kılavuz metniyle verilmiştir.

× 16 alternatif ilaç
▲ 5 doz ayarı
◆ 7 klinik rehberlik

301 ilaç ve ilaç grubu değerlendirildi

HASTANIN GENOTİPİ

CYP2D6	CYP2C19	SLCO1B1	CYP3A5	UGT1A1	CYP2C9	DPYD
*1x2/*1	*1/*17	*1/*5	*1/*3	*1/*28	*1/*1	*1/*1
Ultra Hızlı Metab.	Hızlı Metab.	Azalmış Fonksiyon	Ekspresör (kısmi)	İntermediate Metab.	Normal Metab.	Normal Metab.
AS 3,0						

EYLEM GEREKTİREN İLAÇLAR

tam metinler bölüm sayfalarında

× Kodein	CYP2D6	Alternatif ilaç düşün	CPIC
× Tramadol	CYP2D6	Alternatif ilaç düşün	CPIC
× Ondansetron	CYP2D6	Alternatif ilaç düşün	CPIC
× Amitriptilin	CYP2D6	Alternatif ilaç düşün	CPIC
× Simvastatin	SLCO1B1	Alternatif ilaç düşün	CPIC
▲ Takrolimus	CYP3A5	Doz ayarı	CPIC
▲ Atorvastatin	SLCO1B1	Doz ayarı	CPIC
◆ Essitalopram	CYP2C19	Klinik rehberlik	CPIC

+ 20 ilaç daha — tamamı bölüm sayfalarında

BU YORUMU DEĞİŞTİREBİLECEK DURUMLAR

- **Fenokonversiyon —** Bu raporun 9 ilacı, yine bu rapordaki başka bir ilacın genotipe dayalı hükmünü değiştirebilir.
- **Otorite farkı —** 4 ilaçta CPIC, DPWG ve FDA aynı genotip için farklı hüküm veriyor.

Bölüm sayfalarında: bu hastada bulunanlar · genotip profili · eylem gerektiren ilaçların tam kılavuz metni · alfabetik ilaç dizini · otorite farkları · analiz kapsamı, yöntem ve kaynak yönetişimi.

Araştırma amaçlı · IVD onaylı değildir. Klinik karar destek aracıdır; tanı, öykü, eşlik eden ilaçlar ve hekim muhakemesiyle birlikte yorumlanmalıdır.

KURGUSAL ÖRNEK

02 Genotip profili

Fenotip terminolojisi gen sınıfına göredir: metabolize edici, taşıyıcı fonksiyonu, ekspresör, risk aleli.

METABOLİZE EDİCİ ENZİMLER

	Zayıf	İntermediate	Normal	Hızlı	Ultra Hızlı	
CYP2D6 *1x2/*1					●	Ultra Hızlı Metabolize Edici · AS 3,0
CYP2C19 *1/*17				●		Hızlı Metabolize Edici
UGT1A1 *1/*28		●				İntermediate Metabolize Edici
NAT2 *4/*5		●				İntermediate Metabolize Edici
CYP2C9 *1/*1			●			Normal Metabolize Edici
CYP2B6 *1/*1			●			Normal Metabolize Edici
CYP3A4 *1/*1			●			Normal Metabolize Edici
DPYD *1/*1			●			Normal Metabolize Edici
TPMT *1/*1			●			Normal Metabolize Edici
NUDT15 *1/*1			●			Normal Metabolize Edici

TAŞIYICI FONKSİYONU

	Zayıf	Azalmış	Normal	Artmış	
SLCO1B1 *1/*5		●			Azalmış Fonksiyon
ABCG2 rs2231142 G/G			●		Normal Fonksiyon

EKSPRESÖR · DOZLAMA ALGORİTMASI · HLA

CYP3A5 *1/*3	Ekspresör (kısmi)	CPIC "Normal" terimi ekspresör demektir
VKORC1 -1639 G/A	Fenotip atanmaz	Varfarin dozlama algoritmasında kullanılır
CYP4F2 *1/*1	Fenotip atanmaz	Varfarin dozlama algoritmasında kullanılır
HLA-B *15:02 · *57:01 · *58:01	Risk Aleli Negatif	Tüm tipleme çözümlerinde ortak
HLA-A *31:01	Risk Aleli Negatif	Tüm tipleme çözümlerinde ortak

KURGUSAL ÖRNEK

08 Kardiyoloji

6 ilaçta eyleme dönük bulgu. Her kartta hüküm, hangi genden geldiği ve tam kılavuz metni bir arada.

Simvastatin

✕ Alternatif ilaç

SLCO1B1 CPIC kılavuzu Lipid düşürücü ilaçlar

CPIC ***SLCO1B1***

İstenen etkinliğe bağlı olarak alternatif bir statin reçete edin. Simvastatin tedavisi gerekiyorsa, dozu <20 mg/gün ile sınırlayın.

DPWG ***SLCO1B1***

Alternatif bir ilaç seçin. Statin kaynaklı miyopati için ek risk faktörlerini göz önünde bulundurun.

SLCO1B1 PA166264281 · PMID 35152405

Atorvastatin

▲ Doz ayarı

SLCO1B1 CPIC kılavuzu Lipid düşürücü ilaçlar

CPIC ***SLCO1B1***

Atorvastatin için ≤40 mg başlangıç dozu olarak reçete edin ve dozları hastalığa özgü kılavuzlara göre ayarlayın. Reçete yazan kişi, özellikle 40 mg doz için miyopati riskinin artabileceğinin farkında olmalıdır.

SLCO1B1 PA166264281 · PMID 35152405

Klopidogrel

● Standart doz

CYP2C19 CPIC kılavuzu Antitrombotik ilaçlar

CPIC ***CYP2C19***

Klopidogrel düşünülüyorsa standart dozda (75 mg/gün) kullanın.

CYP2C19 · PMID 35034351

KURGUSAL ÖRNEK

01 Bu hastada bulunanlar

Yıldız alel çağrısının dışında kalan ölçülmüş bulgular: HLA risk alelleri, CYP2D6 değerlendirmesi ve fonksiyon kaybı taraması.

HLA RİSK ALELLERİ

5 alel tarandı · 0 pozitif · 5 negatif

Alel	Durum	İlgili ilaç	Kaynak
B*57:01	negatif	abakavir	CPIC A
B*15:02	negatif	karbamazepin, okskarbazepin, fenitoin	CPIC A
A*31:01	negatif	karbamazepin	CPIC A
B*58:01	negatif	allopurinol	CPIC A
B*13:01	negatif	dapson	DPWG / literatür

CYP2D6 — DEĞERLENDİRME

Diplotip (en olası)	*1x2/*1
Fenotip (CPIC)	Ultra Hızlı Metabolize Edici · aktivite skoru 3,0
Derinlik oranı	1,46 — kopya sayısı artışıyla uyumlu
Alternatif senaryo	*1/*1 (AS 2,0 · Normal Metabolize Edici) — kopya sayısı kısa okuma verisiyle kesinleştirilemedi
Hükmü değişen ilaçlar	Kodein, Tramadol, Ondansetron, Amitriptilin

Kesin sınıf için *CYP2D6*'ya özgü doğrulayıcı test (MLPA veya uzun okuma) önerilir.

FONKSİYON KAYBI (LOF) TARAMASI

41 gen · 280 missense varyant skorlandı

Bu bölüm fenotipi **değiştirmez**; yıldız alel dışı varyantların işlevsel etkisi çoğu zaman doğrulanmamıştır.

CYP2C8 p.Gly365Ser	Heterozigot	Belirsiz (VUS)	<%0,01

ACMG PM2 · lab. ACMG puanı +2 · AlphaMissense 0,41

KURGUSAL ÖRNEK