

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 *1x2/*1 Ultra Hızlı Metab. AS 3,0	CYP2C19 *1/*17 Hızlı Metab.	SLC01B1 *1/*5 Azalmış Fonksiyon	CYP3A5 *1/*3 Ekspresör (kısmi)	UGT1A1 *1/*28 Intermediate Metab.	CYP2C9 *1/*1 Normal Metab.	DPYD *1/*1 Normal Metab.
--	--	--	---	--	---	---------------------------------------

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	SLC01B1	Alternatif ilaç düşün	CPIC
▲ Takrolimus	CYP3A5	Doz ayarı	CPIC
▲ Atorvastatin	SLC01B1	Doz ayarı	CPIC
◆ Essitalopram	CYP2C19	Klinik rehberlik	CPIC

+ 20 ilaç daha — tamamı bölüm sayfalarında

BU YORUMU DEĞİŞTİREBİLECEK DURUMLAR

- Fenokonservasyon — 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.

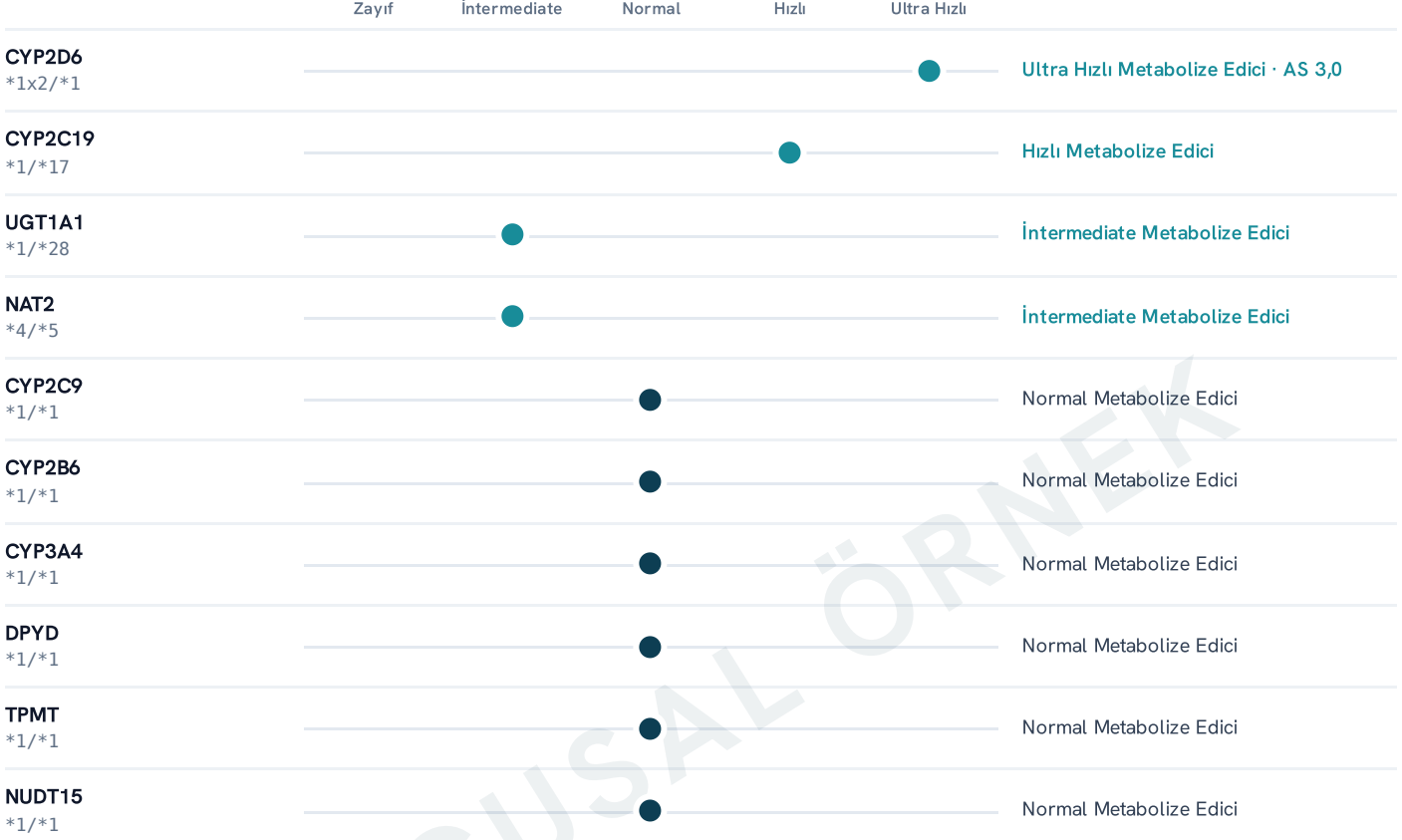
Bölüm sayfalarında: bu hastada bulunanlar · genotip profili · eylem gerektiren ilaçların tam kılavuz metni · alfabetik ilaç dizini · otorite farkları · analiz kapsamı, yöntem ve kaynak yönetimi.

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

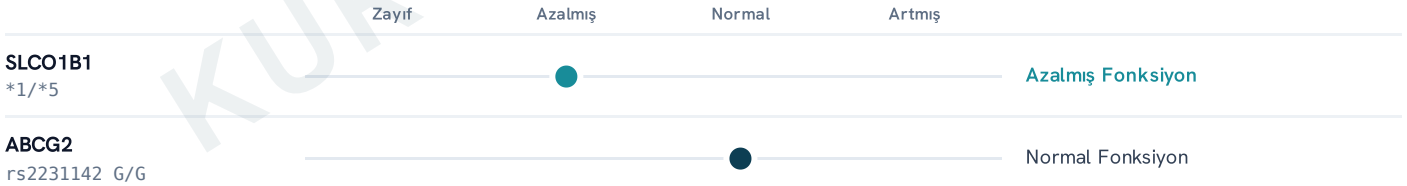
02 Genotip profili

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

METABOLİZE EDİCİ ENZİMLER



TAŞIYICI FONKSİYONU



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

08 Kardiyoloji

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

Simvastatin

× Alternatif ilaç

SLC01B1 [CPIC kılavuzu](#) Lipid düşürücü ilaçlar

CPIC **SLC01B1**

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

DPWG **SLC01B1**

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

SLC01B1 PA166264281 · PMID 35152405

Atorvastatin

▲ Doz ayarı

SLC01B1 [CPIC kılavuzu](#) Lipid düşürücü ilaçlar

CPIC **SLC01B1**

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.

SLC01B1 PA166264281 · PMID 35152405

Klopidogrel

● Standart doz

CYP2C19 [CPIC kılavuzu](#) Antitrombotik ilaçlar

CPIC **CYP2C19**

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

CYP2C19 · PMID 35034351

01 Bu hastada bulunanlar

Yıldız alel çağrısının dışında kalan ölçülmüş bulgular: HLA risk alelleri, CYP2D6 değerlendirme 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			