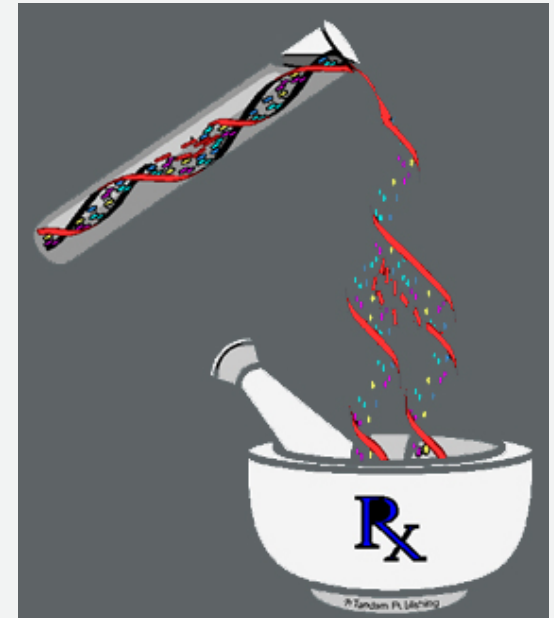


Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετική Ανάλυση και Εξατομικευμένη Θεραπεία.

Ο καθοριστικός ρόλος του φαρμακοποιού.

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου



Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

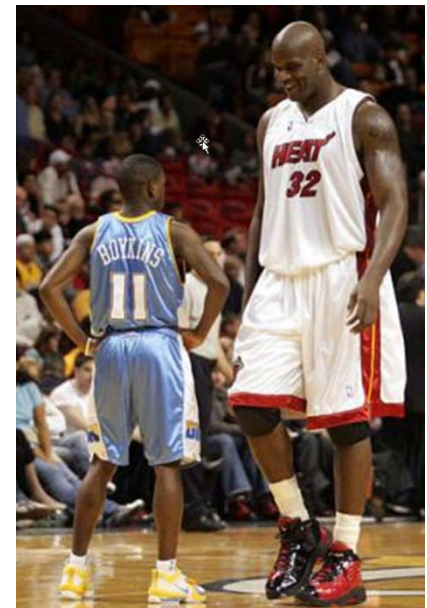
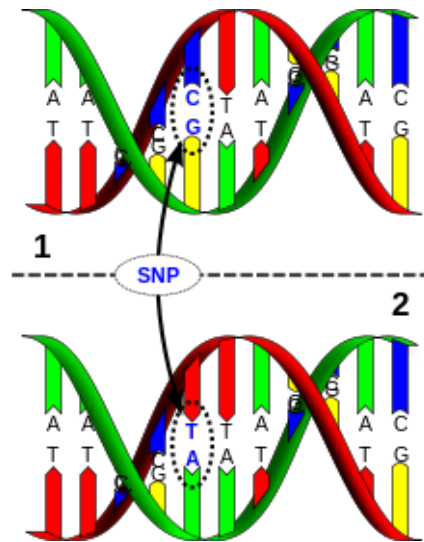
Τι είναι οι γονιδιακοί έλεγχοι (DNA tests)

Όλες οι πληροφορίες για την ορθή λειτουργία του οργανισμού μας είναι καταγεγραμμένες στο γενετικό μας υλικό, το DNA.

Ο καθένας από εμάς έχει 3 δισεκατομμύρια ζευγάρια βάσεων DNA τα οποία σχηματίζουν 30.000 γονίδια. Τα γονίδια αυτά κωδικοποιούν πρωτεΐνες οι οποίες λαμβάνουν μέρος σε όλες τις λειτουργίες του ανθρώπινου οργανισμού.

Πολυμορφισμοί - Μεταλλάξεις

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου



Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Σκοπός γονιδιακών ελέγχων

Διενέργεια μοριακών ελέγχων με σκοπό:

1. την πρόληψη (προγεννητικός έλεγχος)
2. τον έλεγχο γενετικής προδιάθεσης ασθενειών
3. την πιστοποίηση ύπαρξης μίας νόσου
4. τη βελτιστοποίηση της ποιότητας της φαρμακευτικής αγωγής (φαρμακογενετικός έλεγχος)

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Τι είναι οι φαρμακογενετικοί έλεγχοι (PGx)

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Είναι η συσχέτιση του γονιδιώματός μας (DNA) με την φαρμακοκινητική και φαρμακοδυναμική συμπεριφορά των φαρμάκων στον οργανισμό μας

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Διαδικασία διενέργειας γονιδιακών ελέγχων (DNA tests)

Απομόνωση του γενετικού υλικού (DNA) μπορεί να γίνει από αίμα ή σίελο ή οποιοδήποτε άλλο βιολογικό δείγμα

Η συλλογή **σίου** αποτελεί μια μη παρεμβατική μέθοδο δειγματοληψίας, η οποία μπορεί να πραγματοποιηθεί από τον ίδιο τον ασθενή

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου



Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία. Μερικά στατιστικά στοιχεία

- Στην Αμερική η πέμπτη πιο συχνή αιτία θανάτου σχετίζεται με την χρήση φαρμάκων, (διπλάσια ποσοτά θνησιμότητας σε σχέση με τα αυτοκινητιστικά δυστυχήματα).¹
- Τα δύο-τρίτα των ασθενών που νοσηλεύονται σε κλινικές εμφανίζουν κάποια παρενέργεια² που σχετίζεται με την θεραπεία τους και για 1 στα 7 περιστατικά απαιτείται επιπλέον νοσηλεία³
- Η λανθασμένη χορήγηση φαρμάκων σε ηλικιωμένους κυμαίνεται από 12% έως 40%⁴ με αποτέλεσμα να αυξάνονται τα ποσοστά νοσηλείας ή και θανάτου⁵

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

1. Lazarou j et al. Incidence of adverse drug reactions in hospitalized patients: a meta-analysis of prospective studies. JAMA 1998; 279:1200-05.
2. Cooper JW. Probably adverse drug reactions in a rural geriatric nursing home population: a four-year study. J Am Geriatr Soc 1996 ;44:194-97.
3. Cooper JW. Adverse drug reactions-related hospitalizations of nursing facility patients: a four-year study. JS Med J 1999;92:485-90
4. Simon SR et al. Potentially inappropriate med use by elderly person in U.S. health maintenance organizations, 100-2001. J Am Geriatr Soc 2005;53:227-32.
5. Lau DT et al. Hospitalization and death associated with potentially inappropriate med prescription among elder nursing home residents. Arch Intern Med 2005;165:68-74.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία. Μερικά στατιστικά στοιχεία

Το κόστος για την «ρύθμιση» των προβλημάτων που σχετίζονται με τα φάρμακα είναι το ίδιο ή και μεγαλύτερο με το κόστος των ίδιων των φαρμάκων

1994: \$73 δισεκ. για φάρμακα, \$76 δισεκ. για ρύθμιση προβλημάτων που σχετίζονται με τη χρήση φαρμάκων

Drug-related morbidity and mortality: A cost of illness model Arch Intern Med
1995;155(18):1949-56

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

1997: Στις κλινικές, για κάθε δολλάριο \$1 φαρμακευτικής αγωγής; \$1.3 δολλάρια για ρύθμιση προβλημάτων που σχετίζονται με τη χρήση φαρμάκων

Healthcare cost of drug-related morbidity and mortality in nursing facilities. Arch Intern Med
1997;157(18):2089-96.

2001: \$133 δισεκ. για φάρμακα; \$174 δισεκ. για ρύθμιση προβλημάτων που σχετίζονται με τη χρήση φαρμάκων

J Am Pharm Assoc 2001;41(2):192-97.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία. Γιατί πρέπει να εισάγουμε την PGx στην επιλογή φαρμακοθεραπείας ;

Έχουμε παρατηρήσει ότι

- Διαφορετική απόκριση ασθενών στην ίδια δραστική ουσία
- Διαφορετική απόκριση ασθενούς σε φάρμακα της ίδιας θεραπευτικής κατηγορίας
- Διαφορετικές παρενέργειες του ίδιου φαρμάκου σε διαφορετικούς ασθενείς



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Η χρήση των PGx αναλύσεων μπορεί να μετατρέψει την συνταγογράφηση δοκιμής-λάθους (trial and error prescribing) σε συνταγογράφηση μεγαλύτερης ακρίβειας (precision prescription)

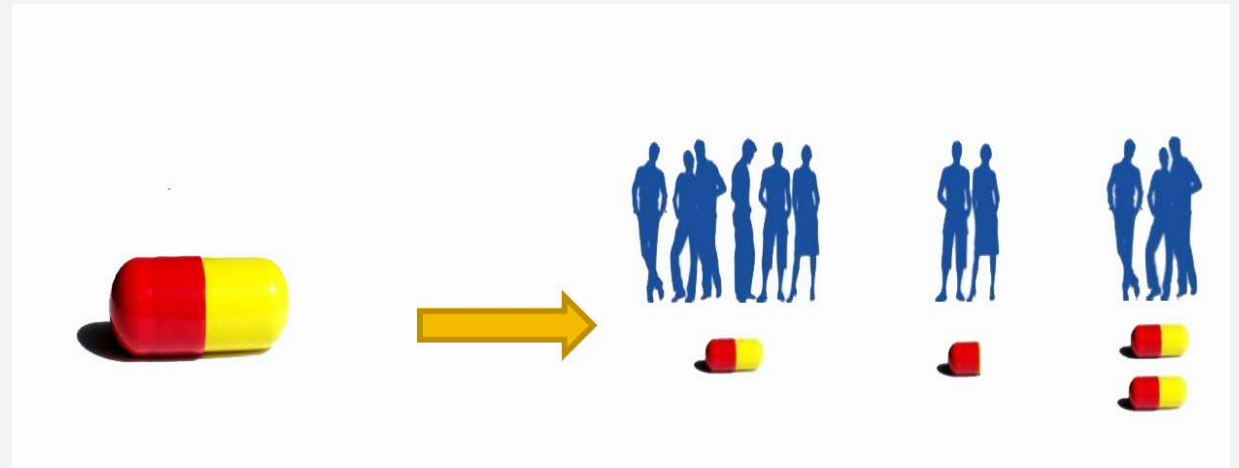
Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

ΕΝΤΟΠΙΣΜΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΩΝ

Φαρμακοκινητική

- Απορρόφηση
- Κατανομή
- **Μεταβολισμός**
- Απέκκριση



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Ο καθένας από εμάς έχει 3 δισεκατομμύρια ζευγάρια βάσεων DNA τα οποία σχηματίζουν 30.000 γονίδια. Από αυτά τα 225 γονίδια σχετίζονται με τον μεταβολισμό των φαρμάκων. Τα κυριότερα γονίδια που εξετάζονται σε φαρμακογενετικό έλεγχο είναι τα παρακάτω:

CYP2D6 VKORC1

CYP2C9 HTR1A

CYP2C19 HTR2A

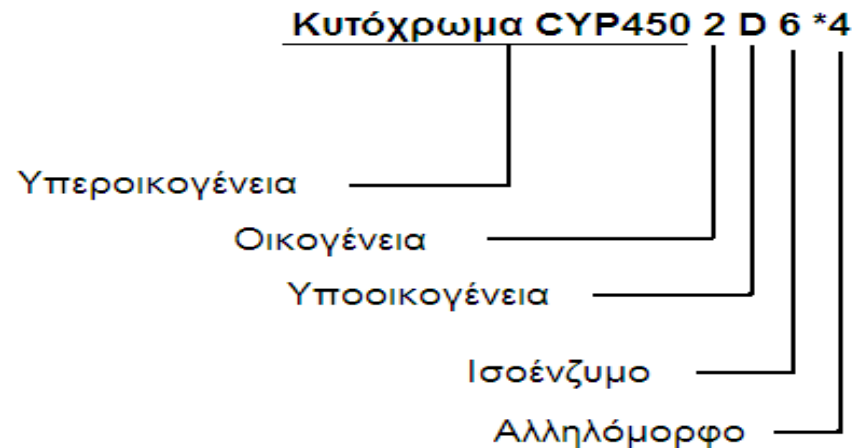
CYP3A4 HTR2C

CYP3A5 SLCO1B1

CYP1A2 SLC6A2

COMT SLC6A4

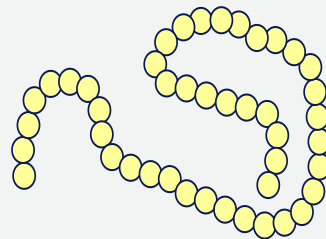
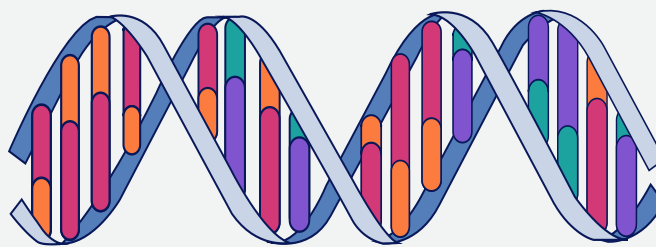
Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου



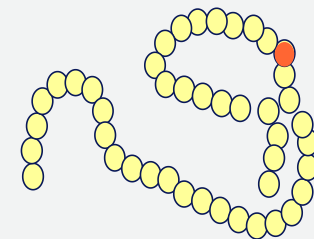
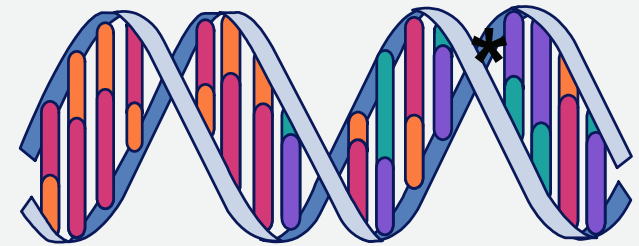
Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Οι γενετικές μεταλλάξεις σε ένα απλό νουκλεοτίδιο μπορούν να μεταβάλλουν τη λειτουργικότητα της κωδικοποιημένης πρωτεΐνης (ενζύμου). Στην περίπτωση της φαρμακογενετικής, τα ένζυμα αυτά επηρεάζουν το μεταβολισμό των φαρμάκων. Ο έλεγχος της λειτουργικότητας του ενζύμου, με την φαρμακογενετική ανάλυση, θα μας αποκαλύψει εάν το φάρμακο θα μεταβολιστεί σωστά ή όχι στον οργανισμό μας



Λειτουργικό ένζυμο



Τροποποιημένο ένζυμο –
Λειτουργικό ;

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Μπορούμε δηλαδή με την φαρμακογενετική ανάλυση να δούμε, εάν τα ένζυμα μεταβολισμού των φαρμάκων, μεταβολίζουν φυσιολογικά, αργά, ελάχιστα ή πολύ γρήγορα τα φάρμακα.

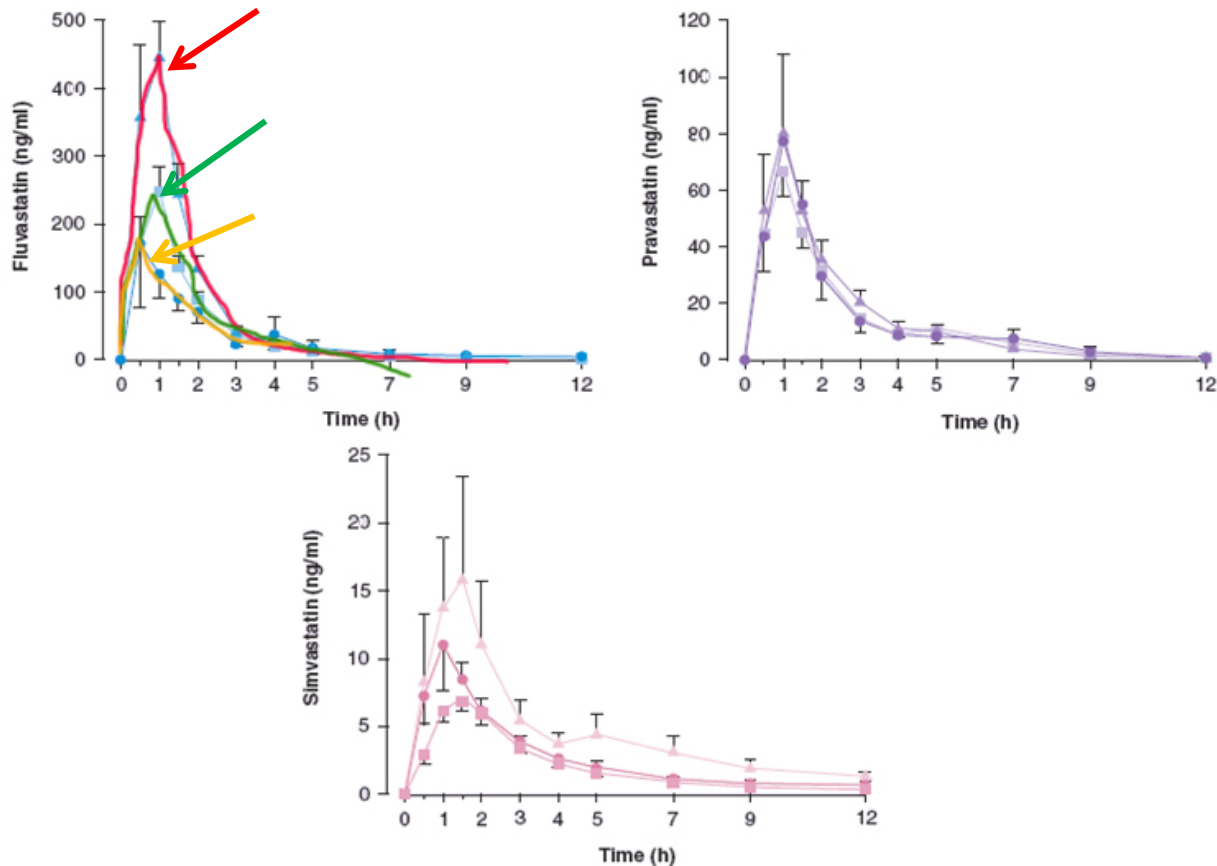
Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Φυσιολογικός Μεταβολισμός (extensive metabolism)	Ο ασθενής μεταβολίζει φυσιολογικά τα φάρμακα στην συνταγογραφούμενη δόση .
Μειωμένος Μεταβολισμός (intermediate metabolism)	Οι ασθενείς μεταβολίζουν τα φάρμακα πιο αργά. Αυτοί οι ασθενείς μπορεί να χρειαστούν χαμηλότερη δόση , και υπάρχει πιθανότητα συσσώρευσης φαρμάκου στον οργανισμό προκαλώντας δυσμενείς επιπτώσεις. Είναι ιδιαίτερα σημαντικό να παρακολουθείται η αποτελεσματικότητα των φαρμάκων της κατηγορίας αυτής.
Ελάχιστος Μεταβολισμός (poor metabolism)	Οι ασθενείς δεν μπορούν να μεταβολίζουν τα φάρμακα της κατηγορίας αυτής. Αυτός ο τύπος μεταβολισμού είναι εν δυνάμει πολύ επικίνδυνος , καθώς υπάρχει μεγάλη πιθανότητα συσσώρευσης των φαρμάκων στον οργανισμό του ασθενούς, με αποτέλεσμα να εμφανίζονται πολλές ανεπιθύμητες ενέργειες.
Γρήγορος Μεταβολισμός (ultra rapid metabolism)	Οι ασθενείς που παίρνουν φάρμακα αυτής της κατηγορίας σε κανονική δοσολογία τα μεταβολίζουν τόσο γρήγορα ώστε έχουν μειωμένο θεραπευτικό όφελος .

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

AUC₀₋₁₂ φαρμάκου που μεταβολίζεται φυσιολογικά, γρήγορα ή αργά



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Η συχνότητα των διαφορετικών τύπων του γονιδίου CYP2D6 στους διάφορους πληθυσμούς (το CYP2D6 γονίδιο μεταβολίζει το 30% όλων των φαρμάκων.)

Classification	Frequency of Allele SNPs by Race (%)		
	Caucasian	African Amer.	Asian
Normal (extensive)	70	40	50
Intermediate	5	30	45
Poor	7-10	15-20	1
Ultra Rapid	5-15	2-20	2

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Το παράδειγμα του Plavix (αντιαιμοπεταλιακό)

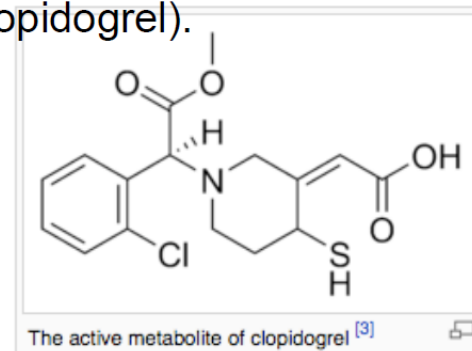


\$8 Billion in
2008 Annual Sales

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Problem: It doesn't activate in 25-30% of people. When it doesn't activate, patients have a **3.5 times greater risk of death of second MI**. Gene **CYP2C19** is required to active Plavix (clopidogrel).

Clopidogrel
(a pro-drug)



► Mega JL, Close SL, Wiviott SD et al. N Engl J Med 2009; 360:354-62.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Οδηγία του FDA για το Plavix



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Τον Μάρτιο του 2010 το US Food and Drug Administration (FDA) κοινοποίησε στην εταιρεία ότι πρέπει να βάλει ένδειξη επικινδυνότητας στο κουτί του Plavix (*Plavix*, Bristol-Myers Squibb/Sanofi Pharmaceuticals Partnership) ειδικά για τους ασθενείς που είναι «φτωχοί μεταβολιστές» ότι κινδυνεύουν από επανεμφάνιση εμφράγματος του μυοκαρδίου, εγκεφαλικού ακόμα και από καρδιολογικό θάνατο.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Κουμαρινικά αντιπηκτικά (Acenocoumarol *Sintrom*TM, Warfarin *Panwarfin*TM)

Το FDA προτείνει φαρμακογενετικό έλεγχο για αποτελεσματικότερη ρύθμιση της δοσολογίας και κατ'επέκταση του INR (*International Normalized Ratio*). Υπάρχει κίνδυνος θανατηφόρων αιμορραγιών λόγω μη αποτελεσματικής ρύθμισης της δοσολογίας

Τα γονίδια που επηρεάζουν την φαρμακοκινητική των αντιπηκτικών είναι το **VKORC1** και το **CYP2C9**. Ο παρακάτω πίνακας δείχνει την προτεινόμενη δοσολογία με βάση το φαρμακογενετικό προφίλ.

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

VKORC1 genotype	CYP2C9 genotype					
	*1/*1	*1/*2	*1/*3	*2/*2	*2/*3	*3/*3
GG	5-7 mg	5-7 mg	3-4 mg	3-4 mg	3-4 mg	0.5-2 mg
AG	5-7 mg	3-4 mg	3-4 mg	3-4 mg	0.5-2 mg	0.5-2 mg
AA	3-4 mg	3-4 mg	0.5-2 mg	0.5-2 mg	0.5-2 mg	0.5-2 mg

extended metaboliser EM	Φυσιολογικό	
intermediate metaboliser IM	Ενδιάμεσο	≈ 30% στον Ελληνικό πληθυσμό
poor metaboliser PM	Παθολογικό	≈ 5% στον Ελληνικό πληθυσμό

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Το παράδειγμα του Tamoxifen (για τον καρκίνο του μαστού)

Το Tamoxifen μεταβολίζεται με το ένζυμο **CYP2D6**. Το 30% της λευκής φυλής ανήκουν στην κατηγορία των ενδιάμεσων και φτωχών μεταβολιστών.

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

- ▶ Breast cancer recurrence rates after 2 years of tamoxifen (Goetz)
 - ❑ Extensive metabolizers (normal activity): 2%
 - ❑ Intermediate metabolizers (reduced activity): 8%
 - ❑ **Poor metabolizers (no activity): 32%**
- ▶ Breast cancer recurrence rates at 9 years after 5 years of tamoxifen tx (Schroth)
 - ❑ Extensive metabolizers (normal activity): 14.9%
 - ❑ Intermediate metabolizers (reduced activity): 20.9%
 - ❑ **Poor metabolizers (no activity): 29.0%**

▶ Sources: Goetz MP, et al. *Breast Cancer Res Treat.* 2007;101:113–121
Schroth W, et al. *JAMA* 2009;302:1429-1436.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία

Το παράδειγμα της κωδεΐνης (αναλγητικό)

Η κωδεΐνη μεταβολίζεται με το ένζυμο **CYP2D6**. Το 30% της λευκής φυλής ανήκουν στην κατηγορία των ενδιάμεσων, φτωχών και πολύ γρήγορων μεταβολιστών.

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

- ▶ **Codeine Intoxication Associated with Ultrarapid CYP2D6 Metabolism.** (*Young child with tonsil surgery, then one dose of liquid Tylenol w/codeine....who almost died.*)

N Engl J Med 2004;251:2824-31

- ▶ **Codeine Ultrarapid-Metabolism Genotype, and Postoperative Death.** (*Adult male, who, after one dose of “normal strength” codeine, died.*)

N Engl J Med 2009; 361;8:827-8

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία Έχουν εφαρμογή στην κλινική πράξη;

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου



Search Mayo Medical Laboratories

Search

Home

New User? Sign In

Test Catalog

PRINT PAGE EMAIL PAGE

Browse by Disease:

A B C D E F G H I J
K L M N O P Q R S T U
V W X Y Z

Browse by Test Name:

A B C D E F G H I J
K L M N O P Q R S T U
V W X Y Z [NEW TESTS](#)

Search:

- Test Name
 Disease
 Everywhere
 Test ID

Cytochrome P450

Go

Reset search

Search tips >

Download test catalog

Test Catalog

Policies

Setup Information

Critical Values and
Semi-Urgent Results

Referred Tests

NYS Informed Consent
Test List

Performing Locations

Catalogs by Discipline

Order Tests

Specimen Transport

Interpretive Handbook

Search Results for Rochester catalog

Change catalog

2D6/83180 Overview: Cytochrome P450 2D6 Genotype

... Test ID: 2D683180 **Cytochrome P450 2D6 Genotype**. ... Communiqué: **Cytochrome P450 Enzyme Genotyping: Optimizing Patient Care Through Pharmacogenetics**. ...

2C19/60335 Overview: Cytochrome P450 2C19 Genotype by Sequence ...

... Print Friendly View Test ID: 2C19060335 **Cytochrome P450 2C19 Genotype by Sequence Analysis, Saliva**. ...

2D60/60334 Overview: Cytochrome P450 2D6 Genotype, Saliva

... Test ID: 2D6060334 **Cytochrome P450 2D6 Genotype, Saliva**. ... 2D6 CYP CYP2D6 **Cytochrome P450 P450 Genotyping Treatment Resistant Depression Panel**. ...

1A2/60346 Overview: Cytochrome P450 1A2 Genotype, Saliva

... Test Updates. Customer Service. About Us. Print Page Email Page. Print Friendly View Test ID: 1A2060346 **Cytochrome P450 1A2 Genotype, Saliva**. ...

1A2/89401 Overview: Cytochrome P450 1A2 Genotype

... Outreach Resource Center. Test Updates. Customer Service. About Us. Print Page Email Page. Print Friendly View Test ID: 1A289401 **Cytochrome P450 1A2 Genotype**. ...

2C19S/60439 Overview: Cytochrome P450 2C19 Genotype by Sequence ...

... Print Friendly View Test ID: 2C19S60439 **Cytochrome P450 2C19 Genotype by Sequence Analysis**. ...

2D6T0/60340 Overview: Cytochrome P450 2D6 Genotype for Tamoxifen ...

... Customer Service. About Us. Print Page Email Page. Print Friendly View Test ID: 2D6T060340 **Cytochrome P450 2D6 Genotype for Tamoxifen Hormonal Therapy, Saliva**. ...

2C9S/60528 Overview: Cytochrome P450 2C9 Genotype by Sequence ...

... Test ID: 2C9S60528 **Cytochrome P450 2C9 Genotype by Sequence Analysis, Blood**. ... 2C9 CYP2C9 **Cytochrome P450 2C9 Genotyping P450 2C9 Genotyping**. ...

2D6T/87966 Overview: Cytochrome P450 2D6 Genotype for Tamoxifen ...

... Test ID: 2D6T87966 **Cytochrome P450 2D6 Genotype for Tamoxifen Hormonal Therapy**. ... 2D6 Breast Cancer Therapy CYP CYP2D6 CYP2D6 for Breast Cancer **Cytochrome P450**. ...

2C9S0/60337 Overview: Cytochrome P450 2C9 Genotype by Sequence ...

... Test ID: 2C9S060337 **Cytochrome P450 2C9 Genotype by Sequence Analysis, Saliva**. ... 2C9 CYP2C9 **Cytochrome P450 2C9 Genotyping P450 2C9 Genotyping**. ...

RECOMMENDED

- Communique: **Cytochrome P450 Enzyme Genotyping: Optimizing Patient Care Through Pharmacogenetics**

Φαρμακογενετικοί έλεγχοι & εξατομικευμένη Φαρμακοθεραπεία Έχουν εφαρμογή στην κλινική πράξη;

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών



Test Definition: 2C190

Cytochrome P450 2C19 Genotype by Sequence Analysis, Saliva

Reporting Title: CYP2C19 Genotype, Saliva

Performing Location: Rochester

Specimen Requirements:

Multiple drug metabolism genotype tests can be performed on a single specimen after a single extraction. See Multiple Drug Metabolism Genotype Tests in Special Instructions for a list of tests that can be ordered together.

Container/Tube: Oragene DNA Self-Collection Kit (Supply T651)

Specimen Volume: Full tube

Collection Instructions:

1. Fill to tube line.
2. Send specimen in original container per kit instructions.

Additional Information:

1. Cytochrome P450 Patient Education Brochure (Supply T526) is available upon request.
2. Liver transplants will interfere with testing. Call Mayo Medical Laboratories at 800-533-1710 or 507-266-5700 for instructions.

Forms: New York Clients-Informed consent is required. Please document on the request form or electronic order that a copy is on file. An Informed Consent for Genetic Testing (Supply T576) is available in Special Instructions.

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Drugs

Home > Drugs > Science & Research (Drugs) > Additional Research Areas

Science & Research (Drugs)

Additional Research Areas

Genomics

Overview of the Genomics Group

Presentations on Genomics

Publications on Genomics

Table of Pharmacogenomic Biomarkers in Drug Labels

Pharmacogenomics can play an important role in identifying responders and non-responders to medications, avoiding adverse events, and optimizing drug dose. Drug labels may contain information on genomic biomarker and can describe:

- Drug exposure and clinical response variability
- Risk for adverse events
- Genotype-specific dosing
- Mechanisms of drug action
- Polymorphic drug target and disposition genes

The table below lists FDA-approved drugs with pharmacogenomic information in their labels. Some, but not all, the labels include specific actions to be taken based on genetic information. Relevant sections of the label with such information are noted in the last column of the table. Biomarkers may include gene variants, functional deficiencies, expression changes, chromosomal abnormalities, and others. Microbial variants that influence sensitivity to anti-infectives are not included in the table. Please note that the table columns can be sorted.

Pharmacogenomic information can appear in different sections of the label. For more information on the relevance of information in various parts of the drug label (e.g. Indications and Usage, Dosage and Administration, Boxed Warning, etc.), please go to the relevant [labeling guidance](#). For information on the FDA's initiative to improve prescription drug labels, visit the [FDA/CDER Learn website](#).

Pharmacogenomic Biomarkers in Drug Labels

Drug	Therapeutic Area	Biomarker	Label Sections
Abacavir	Antivirals	HLA-B*5701	Boxed Warning, Contraindications, Warnings and Precautions, Patient Counseling Information
Aripiprazole	Psychiatry	CYP2D6	Clinical Pharmacology, Dosage and Administration
Arsenic Trioxide	Oncology	PML/RAR α	Boxed Warning, Clinical Pharmacology, Indications and Usage, Warnings
Atomoxetine	Psychiatry	CYP2D6	Dosage and Administration, Warnings and Precautions, Drug Interactions, Clinical Pharmacology

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
[DNA tests](#)
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Οι Φαρμακογενετικοί Έλεγχοι και ο Φαρμακοποιός

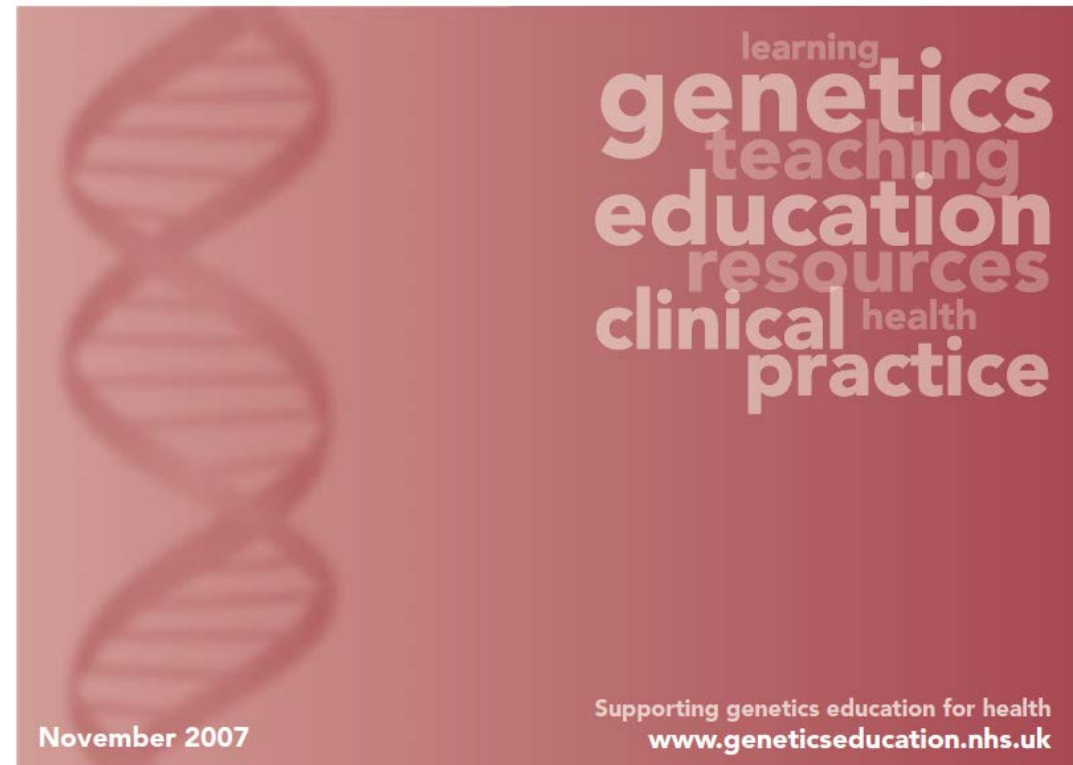
Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Οι Γονιδιακοί Έλεγχοι και ο Φαρμακοποιός. Ας δούμε τι γίνεται στο εξωτερικό

How will pharmacogenetics impact on pharmacy practice? Pharmacists' views and educational priorities

Robert Newton, Jim Lithgow, Alain Li Wan Po, Catherine Bennett, Peter Farndon



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Οι Γονιδιακοί Έλεγχοι και ο Φαρμακοποιός. Ας δούμε τι γίνεται στο εξωτερικό

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου



HOW DO PHARMACISTS SEE THEIR ROLE IN OFFERING PHARMACOGENETICS SERVICES?

18

What is pharmacogenetics?

Why discuss pharmacists' educational needs in genetics?

What are pharmacists' views of pharmacogenetics?

How do pharmacists see their role in offering pharmacogenetics services?

What might a pharmacogenetics service involve?

What activities may a pharmacist have to undertake in offering a pharmacogenetics service?

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Οι Γονιδιακοί Έλεγχοι και ο Φαρμακοποιός. Ας δούμε τι γίνεται στο εξωτερικό

JPPT

PEDIATRIC PHARMACY ADVOCACY GROUP POSITION STATEMENT

The Role of the Pediatric Pharmacist in Personalized Medicine and Clinical Pharmacogenomics for Children

Pediatric Pharmacogenomics Working Group

Mary Jayne Kennedy, PharmD, Hanna Phan, PharmD, Sandra Benavides, PharmD, Amy Potts, PharmD, and Susan Sorensen, PharmD

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

J Pediatr Pharmacol Ther 2011;16(2):118–122

PPAG agrees with previous statements by the [American Pharmacists Association](#), the [American College of Clinical Pharmacy](#), and the [American Association of Colleges of Pharmacy](#), which promote the role of pharmacists in pharmacogenomic testing, clinical interpretation, and education.

Οι Γονιδιακοί Έλεγχοι και ο Φαρμακοποιός. Ας δούμε τι γίνεται στο εξωτερικό

Τρεις Βασικές Διαπιστώσεις από την διεθνή βιβλιογραφία:

1. Οι γιατροί σε ποσοστό $> 95\%$ δήλωσαν ότι οι φαρμακογενετικοί έλεγχοι θα βοηθήσουν στην σωστή επιλογή των φαρμάκων. Επίσης σε ποσοστό $< 10\%$ δήλωσαν ότι είναι εξοικειωμένοι με την φαρμακογενετική.
2. Ο ρόλος του φαρμακοποιού λόγω της θέσης του είναι κομβικός και καθοριστικός. Οι φαρμακοποιοί σε ποσοστό 100% δήλωσαν ότι είναι στην κατάλληλη θέση για να προτείνουν φαρμακογενετικούς ελέγχους. Μόνη προϋπόθεση είναι η συνεχής κατάρτηση με ειδικά εξειδικευμένα σεμινάρια.
3. Ο κόσμος σε ένα ποσοστό $>75\%$ δήλωσε ότι επιθυμεί να κάνει ένα φαρμακογενετικό τεστ ; Αυτοί που αρνήθηκαν, δεν το έκαναν για λόγους προσωπικών δεδομένων ή κάποιου φόβου για το αποτέλεσμα, αλλά για πρακτικά θέματα, όπως την δυσκολία πρόσβασης σε κάποιο εξειδικευμένο κέντρο, το κόστος.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Εφαρμογή των φαρμακογενετικών ελέγχων στην κλινική πράξη

Σημαντικά στοιχεία της διαδικασίας

1. **εξασφαλίζεται** η συναίνεση του εξεταζόμενου σε κάθε περίπτωση, μετά από ενημέρωση σχετικά με τη διαδικασία και τη σημασία των αποτελεσμάτων.
2. **εξασφαλίζεται** το απόρρητο των αποτελεσμάτων.



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Κατάλληλη προσέγγιση :

- ✓ Ο φαρμακοποιός προτείνει και ενημερώνει
- ✓ Ο ασθενής πρέπει να ρωτήσει τον ιατρό του
- ✓ Ο ιατρός θα αξιολογήσει τα αποτελέσματα και ανάλογα θα κρίνει για την τροποποίηση ή όχι του θεραπευτικού σχήματος.

Η διάθεση των Φαρμακογενετικών ελέγχων μέσω φαρμακείου, μπορεί να αποτελέσει το συνδετικό κρίκο μεταξύ των **ασθενών**, των **φαρμακοποιών** και των **ιατρών**, με επιζητούμενο αποτέλεσμα τη βελτιστοποίηση της αγωγής.

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Είναι ωφέλιμη για τους ασθενείς η διάθεση των τεστ μέσω φαρμακείου;

ΝΑΙ

- Ο φαρμακοποιός του κοντινού φαρμακείου είναι εχέμυθος, έχει χρόνο να ακούσει τις ανησυχίες και τις ανάγκες του ασθενούς και κυρίως, **έχει την επιστημονική επάρκεια να συμβουλευτεί** και να προτείνει τρόπους για την πρόληψη ασθενειών, την τροποποίηση του τρόπου ζωής και τη βελτιστοποίηση της φαρμακευτικής αγωγής
- Ενισχύεται η ενημέρωση**. Σε πολλές περιπτώσεις, **οι επαγγελματίες υγείας απλά δεν ξέρουν τι εξετάσεις είναι διαθέσιμες** ή το πώς οι ασθενείς τους μπορούν να επωφεληθούν από τις εξετάσεις αυτές.
- Επειδή **μεσολαβεί η καθοδήγηση ενός επιστήμονα υγείας** οι αποφάσεις που μπορούν να λάβουν οι ασθενείς σχετικά με τη θεραπεία ή την πρόληψη δεν θα βασίζονται σε ανακριβείς, ελλιπείς ή παρερμηνευμένες πληροφορίες για την υγεία τους.
- Τα **αποτελέσματα των εξετάσεων αντιμετωπίζονται ως ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα**, με τήρηση του απορρήτου που προσφέρεται από τους επιστήμονες υγείας.
- Αυξάνεται η προσβασιμότητα σε υπηρεσίες** που τώρα είναι μερικά διαθέσιμες μόνο σε εργαστήρια κάποιων μεγάλων πόλεων

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Είναι συμβατό με το ρόλο του φαρμακοποιού;

Ο ΠΟΥ και η International Pharmaceutical Federation (FIP) στο εγχειρίδιο *Developing pharmacy practice - A focus on patient care*, συνοψίζουν το ρόλο του φαρμακοποιού ως «seven-star concept», σύμφωνα με τον οποίο ο φαρμακοποιός:

- ❖ Παρέχει φροντίδα
- ❖ Επικοινωνεί
- ❖ Ηγείται
- ❖ Λαμβάνει αποφάσεις
- ❖ Διδάσκει
- ❖ Συμμετέχει σε δια βίου μάθηση
- ❖ Διαχειρίζεται

«Ο φαρμακοποιός διασφαλίζει τη βελτίωση της υγείας και τη μείωση των ανισοτήτων στην υγεία».

(to improve health and reduce health inequalities)

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Τι απαιτείται;

- Να αποκτήσει τις κατάλληλες γνώσεις, να κατανοήσει τα όριά του και αναφέρεται και να δρα ως μέρος μιας ομάδας
- Να παίρνει αποφάσεις και να προτείνει το κατάλληλο τεστ.
- Να ενημερώνει επαρκώς τους ασθενείς για τον τρόπο λήψης του δείγματος
- Να ερμηνεύει τα αποτελέσματα των ελέγχων.
- Να επικοινωνεί αποτελεσματικά, να παρέχει τις σχετικές συμβουλές, και να κοινοποιεί τα αποτελέσματα των ελέγχων καθώς και τι αυτό συνεπάγεται.

Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Πως επιτυγχάνονται τα παραπάνω;

Με **ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ**

Ιωάννης Λ. Λουκάς
Αναπλ. Καθηγητής
Παν/μίου Αθηνών

Το αποτέλεσμα

Clinical decision support for personalized medicine: an opportunity for pharmacist–physician collaboration

[Jane F Barlow](#)

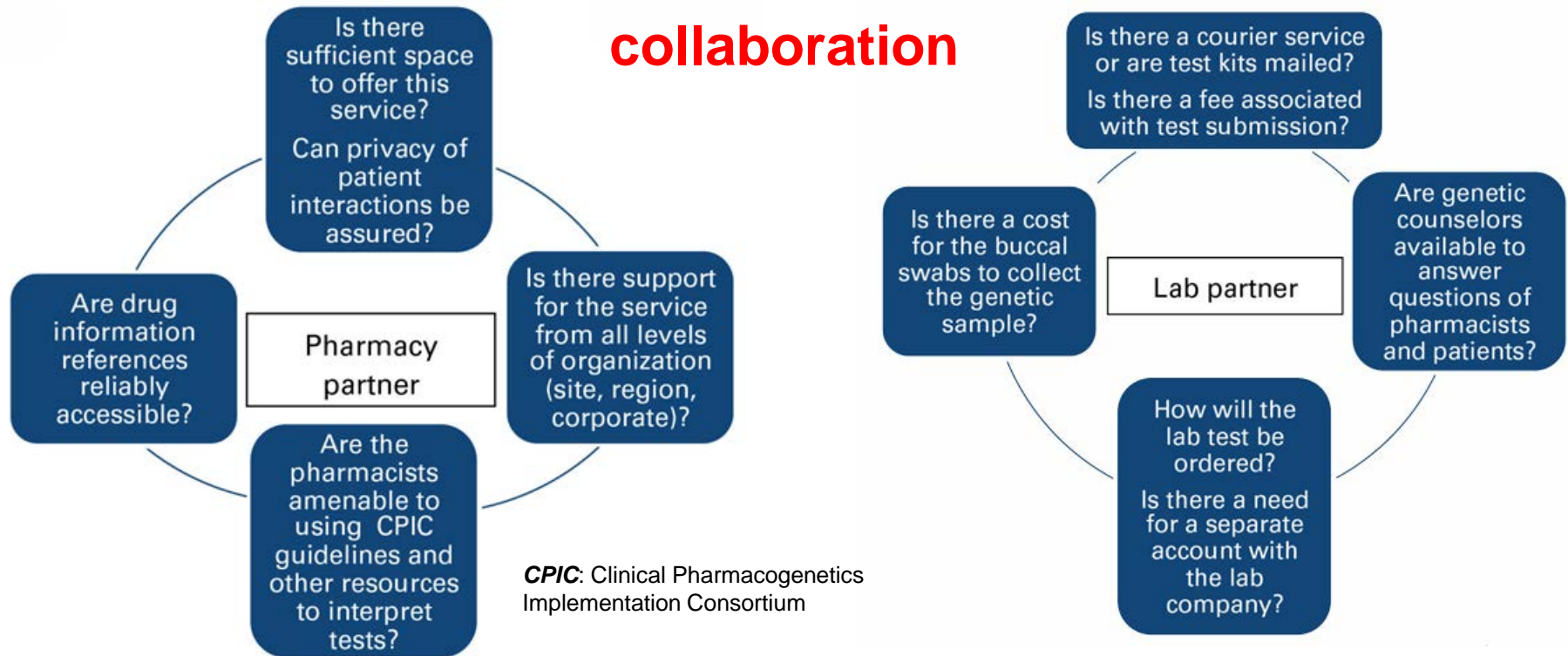
[Personalized Medicine](#), Jun 2012, Vol. 9, No. 4, Pages 441-450.



Φαρμακογενετικοί
έλεγχοι
DNA tests
μέσω φαρμακείου

Making pharmacogenetic testing a reality in a community pharmacy

J Am Pharm Assoc. November-December 2012;52(6):e259-e265.



Considerations when establishing effective partnerships for a pharmacogenetic service.