



# PGx solution and Thailand reimbursement scheme

**ผศ.ดร.อารีย์รัตน์ หุ่นหวด**

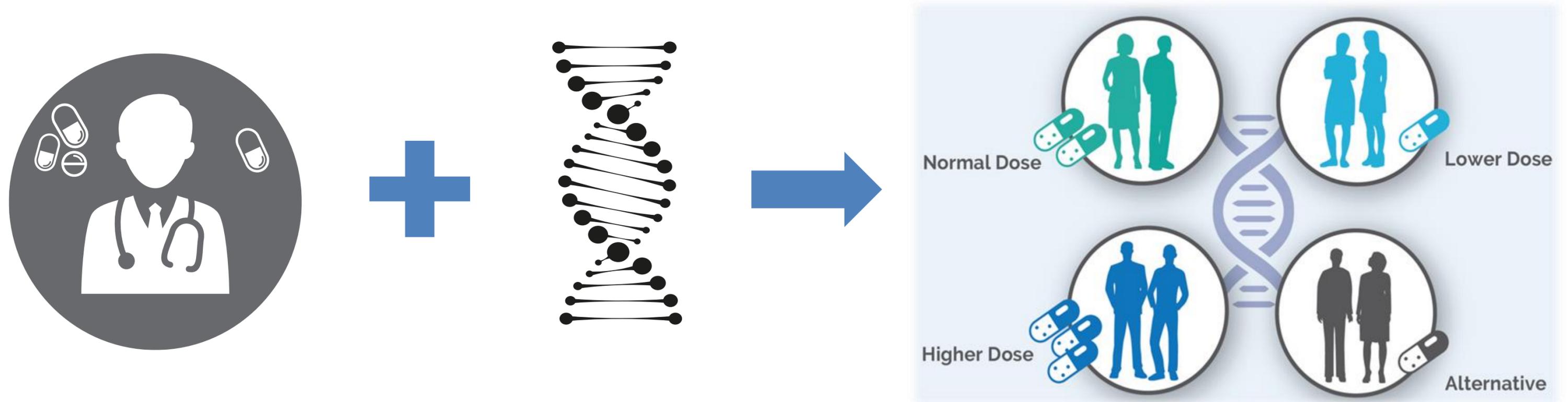
หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล สาขาวิชาพยาธิวิทยา  
ศูนย์เวชศาสตร์จีโนม

คณะแพทยศาสตร์ ม.สงขลานครินทร์



# Pharmacogenomics and Personalized Medicine

Pharmacogenomic (PGx) may **increase treatment success and decrease risk of side effects.**

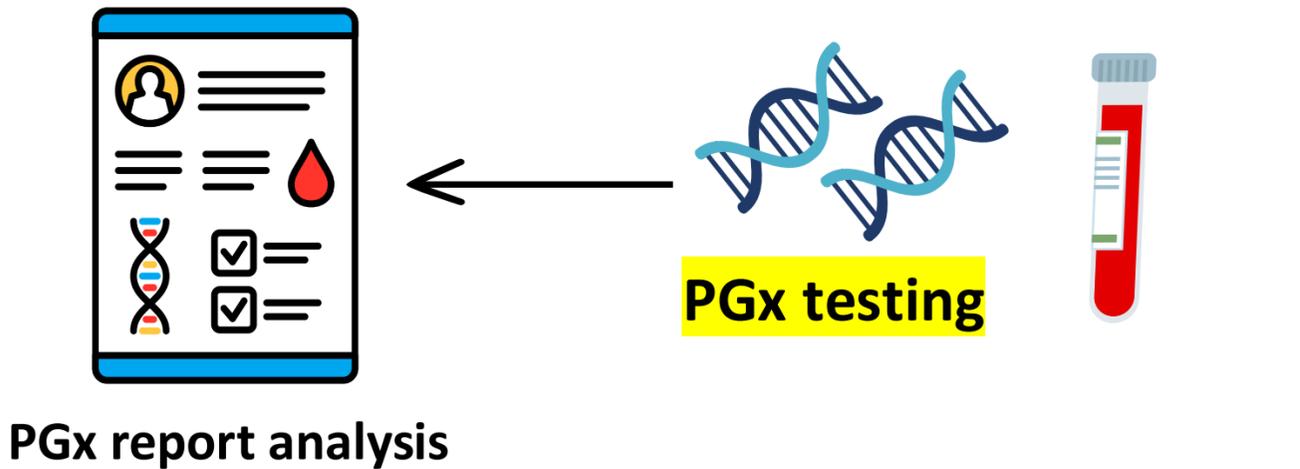


- **Choose the right drug to the right patient**
- **Choose the right dose to the right patient**

# Pharmacogenomic implementation approaches

## Preemptive approach

Testing completed prior to starting a medication

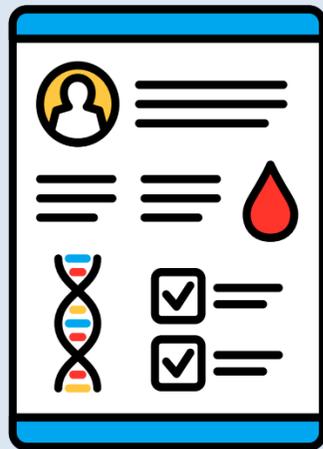


## Reactive approach

Testing ordered after inadequate response or side effect



# Pharmacogenomic implementation approaches



PGx report analysis

Clinical interpretation  
of PGx tests



Table of Pharmacogenomic Biomarkers in Drug Labeling	Table of Pharmacogenetic Associations
--	---------------------------------------



ใบรายงานผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ SD-Fo-Patho-12-04

รายงานผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ  
สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ อ.หาดใหญ่ จ.สงขลา 90112  
โทรศัพท์ 074-451560 โทรสาร 074-451553

Use of this report for publication or legal purpose without permission of the Department of Pathology is not authorized.

### Molecular Diagnostics Report

**PATIENT INFORMATION** **Sample No. M68-ใส่ No.**

**Name:** คำนำหน้า ชื่อ-นามสกุล **Age:** อายุ Years **HN:** ใส่ HN **Gender:** เพศ **เลือกหน่วย:** เลือกหน่วย

**Referral Physician:** พ. ชื่อแพทย์ **Date of Birth:** ใส่วันที่ **Hospital:** คลิกเลือกกร.พ.

**Test Name:** CYP2C19 Genotyping (Clopidogrel) **Rule out/Clinical detail:** เลือกรายการ

**Specimen Type:** EDTA Blood **Date Received:** คลิกเพื่อใส่วันที่ **Date reported:** คลิกเพื่อใส่วันที่

**Methods:**  
SNP genotyping of CYP2C19\*2 (c.681G>A; rs4244285), CYP2C19\*3 (c.636G>A; rs4986893), and CYP2C19\*17 (c.-806C>T; rs12248560) was performed based on the MassARRAY platform using in-house designed primers. DNA sample was subjected to PCR amplification and primer extension with the iPLEX pro reagents. The extension products were dispensed onto a SpectroCHIP® Array and detected via MassARRAY MALDI-TOF mass spectrometry. The distinct mass of the extended primer identifies the SNP allele.

**Result:**

CYP2C19 Genotype	Phenotype	Therapeutic recommendations
*1/*2	Intermediate metabolizer (IM)	This genotype indicates reduced clopidogrel activation. Please consider alternative antiplatelet agent (if no contraindication), e.g., ticagrelor, prasugrel.

**Interpretation:**

**Intermediate Metabolizer (CYP2C19\*1/\*2)**

**Disclaimer:**

- This test is interpreted and recommended based on the Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guidelines for CYP2C19 Genotype and Clopidogrel Therapy: 2022 Update.
- Please note that CYP2C19 genotyping alone cannot fully predict the response to clopidogrel. This genotype testing does not rule out the possibility that the patient may also have other genetic variants in the CYP2C19 gene that are not evaluated by this test (including CYP2C19A-\*8) or variants in other genes that may influence response to clopidogrel. Please consider clinical information to evaluate the response to clopidogrel.

**Comments:**

- The patient's genotype is consistent with the Intermediate Metabolizer phenotype. This genotype indicates reduced clopidogrel activation which results in reduced platelet inhibition and increased residual platelet aggregation.
- Please consider alternative antiplatelet agent (if no contraindication), e.g., ticagrelor, prasugrel.

# Methods for PGx tests

## Types of PGx testing

- **Single gene tests** : one or multiple genetic variants (alleles) within a single gene
- **Multi-gene tests (panel tests)**: analyze genetic variants across several genes

## Current methods for PGx testing

- Real-time PCR ( \$\$ 🕒 )
  - Sanger sequencing ( \$\$\$ 🕒 🕒 🕒 )
  - PCR-RFLP ( \$ 🕒 🕒 )
  - AS-PCR ( \$ 🕒 🕒 )
  - Next-generation sequencing/Long-read sequencing ( \$\$\$\$ 🕒 🕒 🕒 ) → **Multi-gene tests, High cost**
  - **MassARRAY ( \$\$ 🕒 ) → Multi-gene tests, Rapid and cost-effective**
- **Single gene tests**
  - **Limited ability to detect multiple variant at the same time**
  - **Cost depends on the number of loci being tested**



จะใช้เครื่องยังไงให้คุ้มค่า?

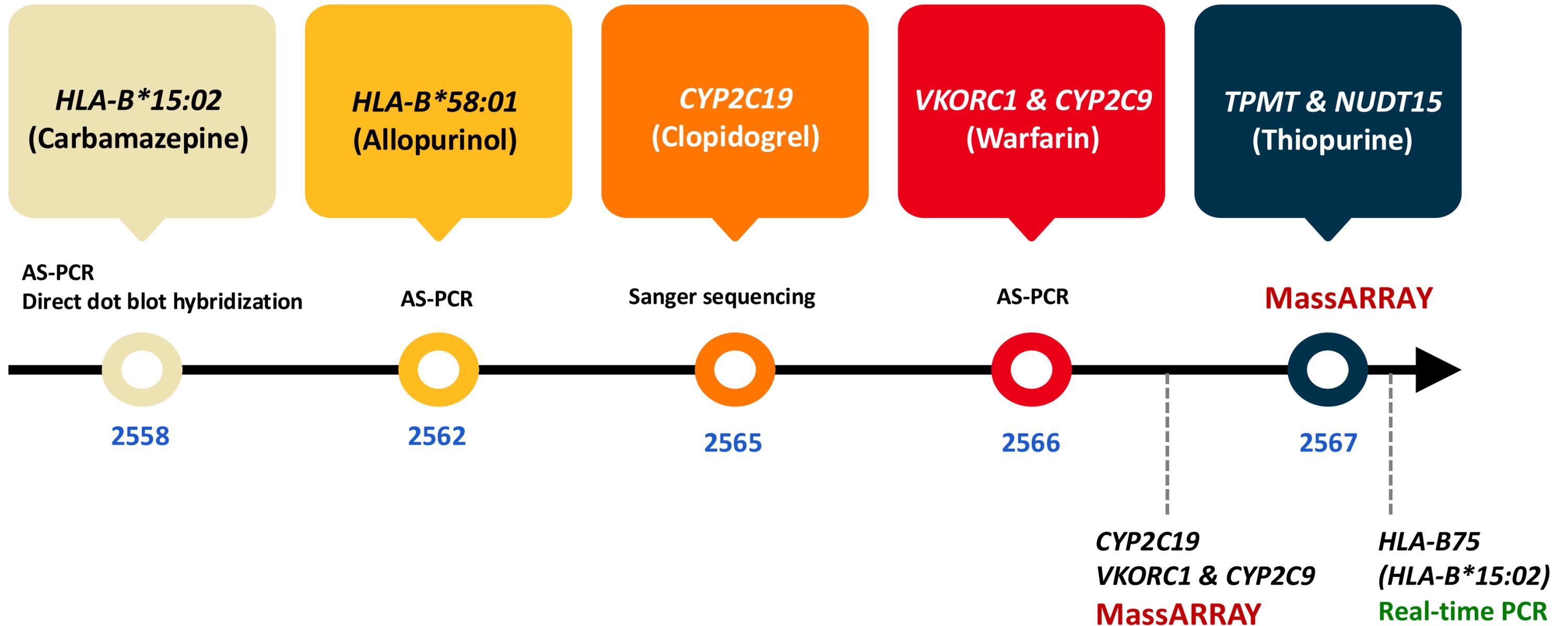
จะตรวจอะไรกับเครื่องนี้ได้บ้าง?

ทำยังไงเพื่อให้จำนวน **specimen** เพิ่มมากขึ้น?

**Pharmacogenomic testing**



# Timeline for PGx tests in PSU



# Development of PGx testing using MassARRAY

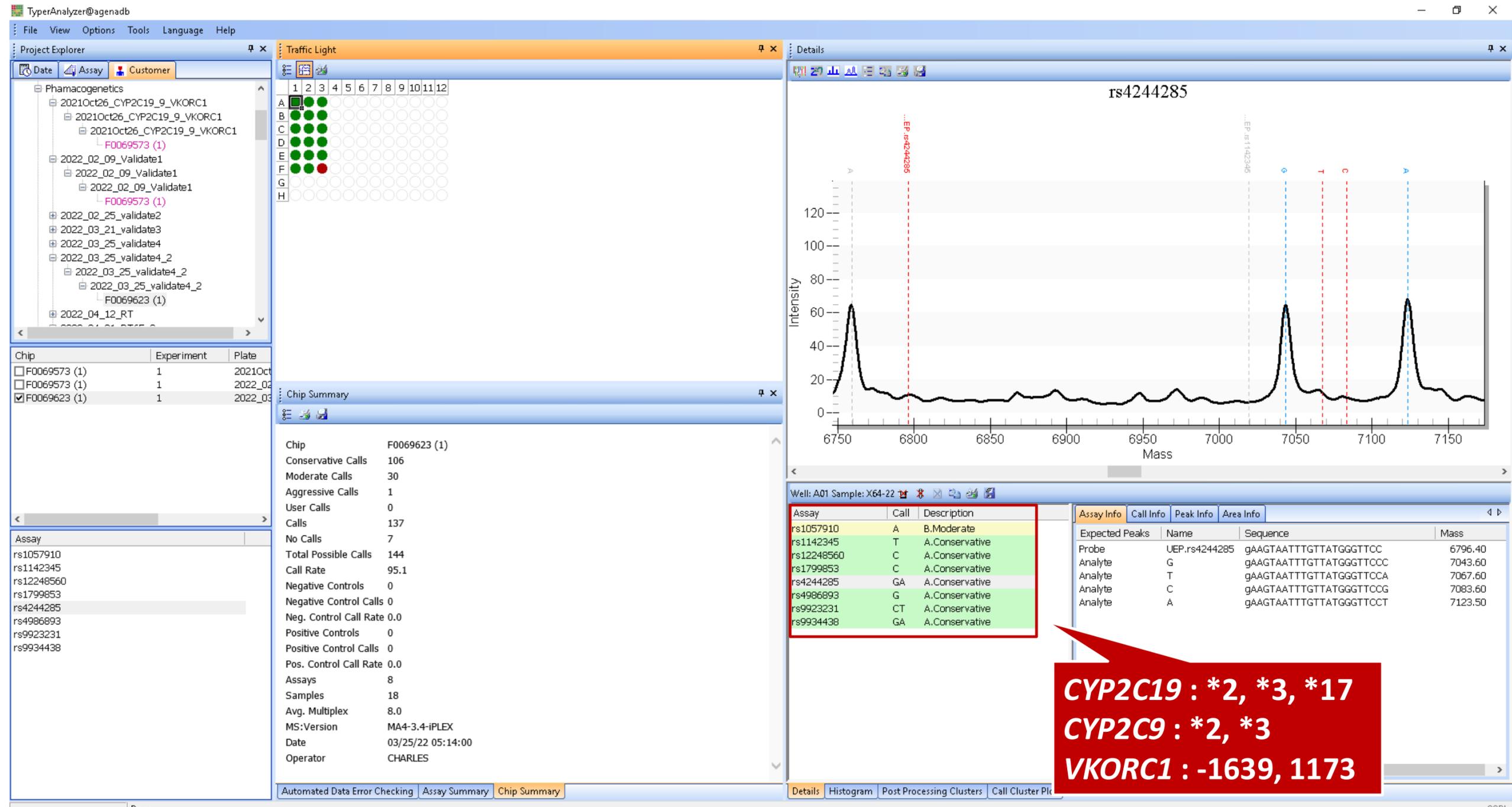
1<sup>st</sup> Panel

Method transition

PCR or  
Sanger sequencing



MassARRAY



# Development of PGx testing using MassARRAY

## 2<sup>st</sup> Panel

Added more SNPs or other genes to 1<sup>st</sup> panel

## Association for Molecular Pathology (AMP) PGx

Subjects	Guideline	Minimum Set AMP Tier 1 ⓘ	Optional AMP Tier 2 ⓘ
NUDT15 TPMT	<a href="#">TPMT and NUDT15 Genotyping Recommendations: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium, College of American Pathologists, Dutch Pharmacogenetics Working Group of the Royal Dutch Pharmacists Association, European Society for Pharmacogenomics and Personalized Therapy, and Pharmacogenomics Knowledgebase. The Journal of molecular diagnostics : JMD. 2022. Pratt Victoria M et al. PMID:35931343 PMCID:PMC9808500 DOI:10.1016/j.jmoldx.2022.06.007</a>	<a href="#">NUDT15*3</a> <a href="#">TPMT*2</a> <a href="#">TPMT*3A</a> <a href="#">TPMT*3B</a> <a href="#">TPMT*3C</a>	<a href="#">NUDT15*2</a> <a href="#">NUDT15*4</a> <a href="#">NUDT15*6</a> <a href="#">NUDT15*9</a> <a href="#">NUDT15*14</a> <a href="#">TPMT*11</a> <a href="#">TPMT*29</a> <a href="#">TPMT*42</a>
CYP2D6	<a href="#">Recommendations for Clinical CYP2D6 Genotyping Allele Selection: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, College of American Pathologists, Dutch Pharmacogenetics Working Group of the Royal Dutch Pharmacists Association, and the European Society for Pharmacogenomics and Personalized Therapy. The Journal of molecular diagnostics : JMD. 2021. Pratt Victoria M et al. PMID:34118403 PMCID:PMC8579245 DOI:10.1016/j.jmoldx.2021.05.013</a>  Tier 1 includes CYP2D6 duplications and other copy number variants  Tier 2 includes CYP2D6 hybrid genes	<a href="#">CYP2D6*2</a> <a href="#">CYP2D6*3</a> <a href="#">CYP2D6*4</a> <a href="#">CYP2D6*5</a> <a href="#">CYP2D6*6</a> <a href="#">CYP2D6*9</a> <a href="#">CYP2D6*10</a> <a href="#">CYP2D6*17</a> <a href="#">CYP2D6*29</a> <a href="#">CYP2D6*41</a>	<a href="#">CYP2D6*7</a> <a href="#">CYP2D6*8</a> <a href="#">CYP2D6*12</a> <a href="#">CYP2D6*14</a> <a href="#">CYP2D6*15</a> <a href="#">CYP2D6*21</a> <a href="#">CYP2D6*31</a> <a href="#">CYP2D6*40</a> <a href="#">CYP2D6*42</a> <a href="#">CYP2D6*49</a> <a href="#">CYP2D6*56</a> <a href="#">CYP2D6*59</a>

### Tier 1

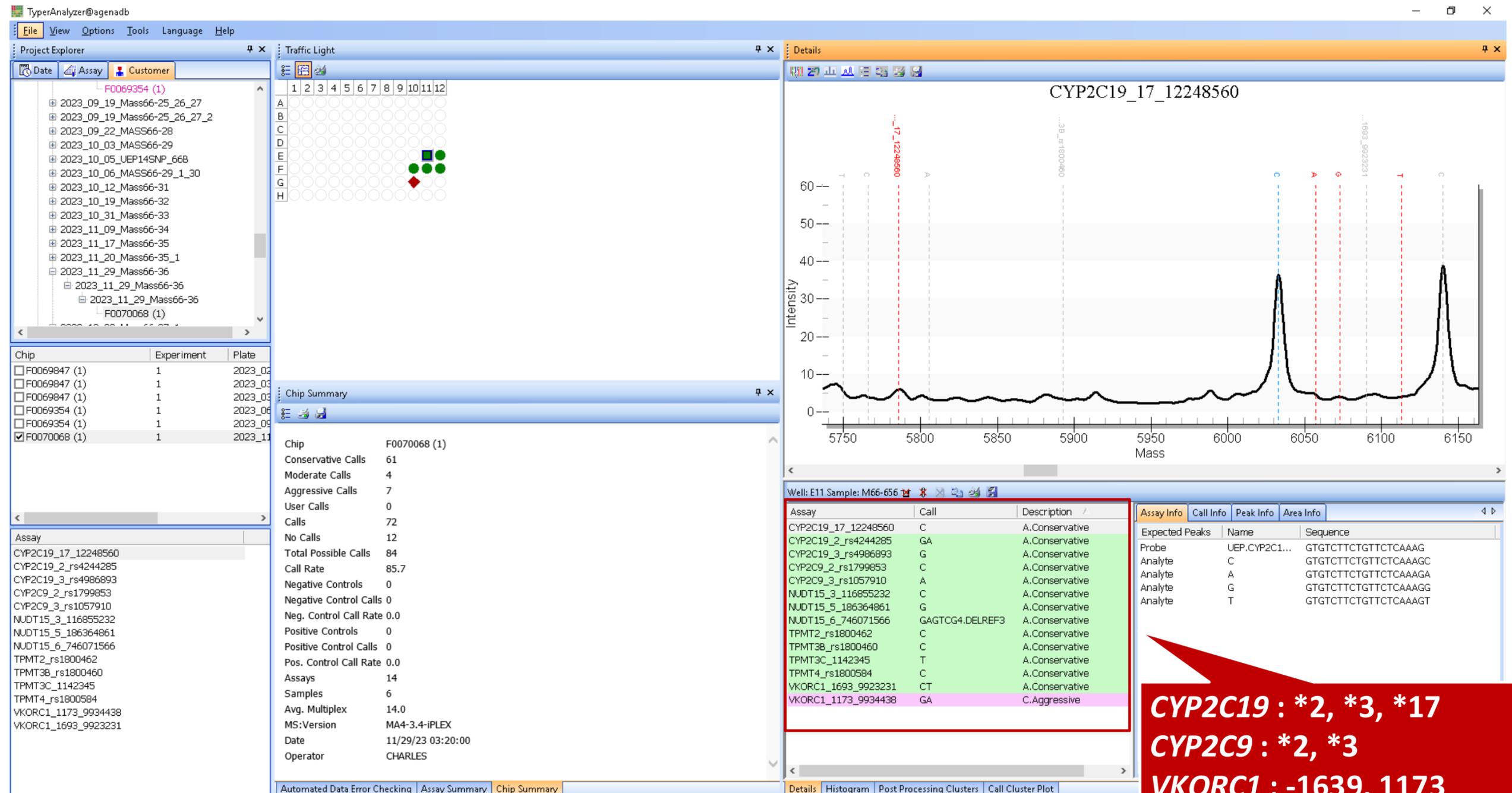
- i) have a well-characterized **effect on the function** of the protein and/or gene expression
- ii) have an appreciable **minor allele frequency** in a population/ethnicity group
- iii) have publicly **available reference materials**
- iv) are technically **feasible for clinical laboratories** to interrogate using standard molecular testing methods

**Tier 2** recommended variant alleles meet at least one but not all of the Tier 1 criteria.

# Development of PGx testing using MassARRAY

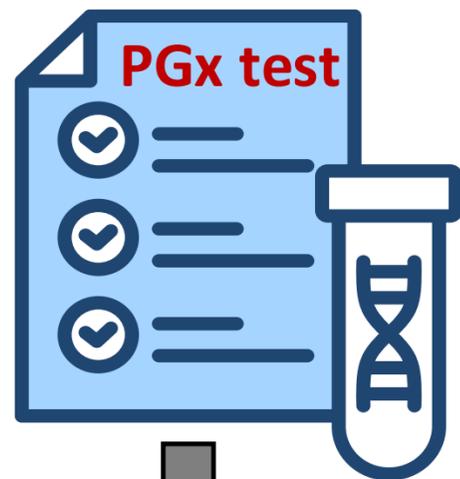
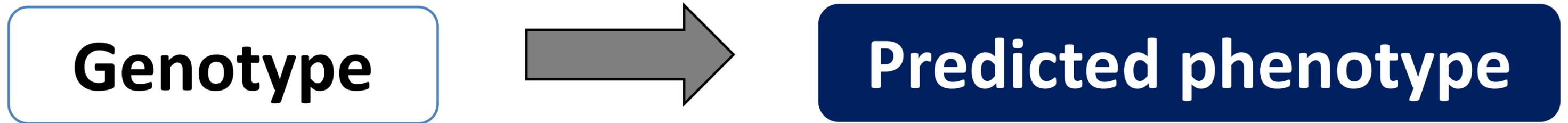
2<sup>st</sup> Panel

Added SNPs or other genes to 1<sup>st</sup> panel



**CYP2C19 : \*2, \*3, \*17**  
**CYP2C9 : \*2, \*3**  
**VKORC1 : -1639, 1173**  
**TPMT : \*2, \*3A, \*3B, \*3C, \*4**  
**NUDT15 : \*2, \*3, \*5, \*6**

# Development of PGx testing using MassARRAY



**CYP2C19**

rs4244285  
rs4986893

\*2, \*3 etc

CYP2C19\*2/\*3

CYP2C19  
Poor metabolizer

Prescribe  
alternative drug



# Development of PGx testing using **MassARRAY**

**Genotype**



**Predicted phenotype**



- **Complex interpretation** for phenotype prediction
- **Time-consuming** for interpretation
- Risk of **misinterpretation**

# Development of PGx testing using MassARRAY

Copyright by Warakorn Petkliang 3800400891856 & Patho PSU

SAMPLE_NAME	WELL	CYP2C19_17...	CYP2C19_2_...	CYP2C19_3_...	CYP2C9_2_r...	CYP2C9_3_r...	NUDT15_3_...	NUDT15_5_...	NUDT15_6_...	TPMT2_rs18...	TPMT3B_rs1...	TPMT3C_11...	TPMT4_rs18...
M68-278	E10	C	G	G	CT	A	CT	G	DELREF3	C	C	T	C
M68-286	E11	C	A	G	C	A	T	G	GAGTCG4.D...	C	C	CT	C
M68-287	E12	C	G	G	C	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
M68-288	F10	C	GA	G	C	CA	C	G	DELREF3	C	C	T	C
M68-292	F11	C	G	G	C	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
posCYP2C19_...	D10	C	GA	AG	C	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
posCYP2C9_P...	D11	C	GA	G	CT	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
posTPMT_PP...	D12	C	A	G	C	A	CT	G	DELREF3	C	C	CT	C

**CYP2C19** Search from Sample name  Search Search select Reset select Export data

SAMPLE_NAME	WELL	CYP2C19_17...	CYP2C19_2_...	CYP2C19_3_...	CYP2C19 Ge...	CYP2C19 Phenotyp
M68-278	E10	C	G	G	*1/*1	Normal metabolizer
M68-286	E11	C	A	G	*2/*2	Poor metabolizer
M68-287	E12	C	G	G	*1/*1	Normal metabolizer
M68-288	F10	C	GA	G	*1/*2	Intermediate metabo
M68-292	F11	C	G	G	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C19_...	D10	C	GA	AG	*2/*3	Poor metabolizer
posCYP2C9_P...	D11	C	GA	G	*1/*2	Intermediate metabo
posTPMT_PP...	D12	C	A	G	*2/*2	Poor metabolizer

**CYP2C9** Search from Sample name  Search Search select Reset select Export data

SAMPLE_NAME	WELL	CYP2C9_2_r...	CYP2C9_3_r...	CYP2C9 Gen...	CYP2C9 Phenotype
M68-278	E10	CT	A	*1/*2	Intermediate metabolizer
M68-286	E11	C	A	*1/*1	Normal metabolizer
M68-287	E12	C	A	*1/*1	Normal metabolizer
M68-288	F10	C	CA	*1/*3	Intermediate metabolizer
M68-292	F11	C	A	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C19_...	D10	C	A	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C9_P...	D11	CT	A	*1/*2	Intermediate metabolizer
posTPMT_PP...	D12	C	A	*1/*1	Normal metabolizer

**NUDT** Search from Sample name  Search Search select Reset select Export data

SAMPLE_NAME	WELL	NUDT15_3_...	NUDT15_5_...	NUDT15_6_...	NUDT Genot...	NUDT Phenotype
M68-278	E10	CT	G	DELREF3	*1/*3	Intermediate metabo
M68-286	E11	T	G	GAGTCG4.D...		
M68-287	E12	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer
M68-288	F10	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer
M68-292	F11	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C19_...	D10	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C9_P...	D11	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer
posTPMT_PP...	D12	CT	G	DELREF3	*1/*3	Intermediate metabo

**TPMT** Search from Sample name  Search Search select Reset select Export data

TPMT2_rs18...	TPMT3B_rs1...	TPMT3C_11...	TPMT4_rs18...	TEMT Genot...	TEMT Phenotype
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	CT	C	*1/*3C	Intermediate metabolizer
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
C	C	CT	C	*1/*3C	Intermediate metabolizer

**VKORC** Search from Sample name  Search Search select Reset select Export data

AMPLE_NAME	WELL	VKORC1_11...	VKORC1_16...	VKORC1 Gen...	VKORC1 Phenotype
68-278	E10	G	C	BB	Low warfarin sensitivity
68-286	E11	A	T	AA	High warfarin sensitivity
68-287	E12	A	T	AA	High warfarin sensitivity
68-288	F10	A	T	AA	High warfarin sensitivity
68-292	F11	GA	CT	AB	Intermediated warfarin sensitivity
posCYP2C19_...	D10	G	C	BB	Low warfarin sensitivity
posCYP2C9_P...	D11	GA	CT	AB	Intermediated warfarin sensitivity
posTPMT_PP...	D12	GA	CT	AB	Intermediated warfarin sensitivity

**In-house program for interpretation**

# Development of PGx testing using MassARRAY

In-house program for interpretation

Copyright by Warakorn Petkliang 3800400891856 & Patho PSU

Select File Run Export select to Excel Log out Export data

SAMPLE_NAME	WELL	CYP2C19_17...	CYP2C19_2_...	CYP2C19_3_...	CYP2C9_2_r...	CYP2C9_3_r...	NUDT15_3_...	NUDT15_5_...	NUDT15_6_...	TPMT2_rs18...	TPMT3B_rs1...	TPMT3C_11...	TPMT4_rs18...
M68-278	E10	C	G	G	CT	A	CT	G	DELREF3	C	C	T	C
M68-286	E11	C	A	G	C	A	T	G	GAGTCG4.D...	C	C	CT	C
M68-287	E12	C	G	G	C	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
M68-288	F10	C	GA	G	C	CA	C	G	DELREF3	C	C	T	C
M68-292	F11	C	G	G	C	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
posCYP2C19_...	D10	C	GA	AG	C	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
posCYP2C9_P...	D11	C	GA	G	CT	A	C	G	DELREF3	C	C	T	C
posTPMT_PP...	D12	C	A	G	C	A	CT	G	DELREF3	C	C	CT	C

SAMPLE_NAME	WELL	CYP2C19_17...	CYP2C19_2_...	CYP2C19_3_...	CYP2C19 Ge...	CYP2C19 Phenotyp...
M68-278	E10	C	G	G	*1/*1	Normal metabolizer
M68-286	E11	C	A	G	*2/*2	Poor metabolizer
M68-287	E12	C	G	G	*1/*1	Normal metabolizer
M68-288	F10	C	GA	G	*1/*2	Intermediate metabo
M68-292	F11	C	G	G	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C19_...	D10	C	GA	AG	*2/*3	Poor metabolizer
posCYP2C9_P...	D11	C	GA	G	*1/*2	Intermediate metabo
posTPMT_PP...	D12	C	A	G	*2/*2	Poor metabolizer

M68-286	E11	T	G	GAGTCG4.D...	C	C	CT	C	*1/*3C	Intermediate metabolizer		
M68-287	E12	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer	C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
M68-288	F10	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer	C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
M68-292	F11	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer	C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C19_...	D10	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer	C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
posCYP2C9_P...	D11	C	G	DELREF3	*1/*1	Normal metabolizer	C	C	T	C	*1/*1	Normal metabolizer
posTPMT_PP...	D12	CT	G	DELREF3	*1/*3	Intermediate metabo	C	C	CT	C	*1/*3C	Intermediate metabolizer

VKORC Search from Sample name Search Search select Reset select Export data

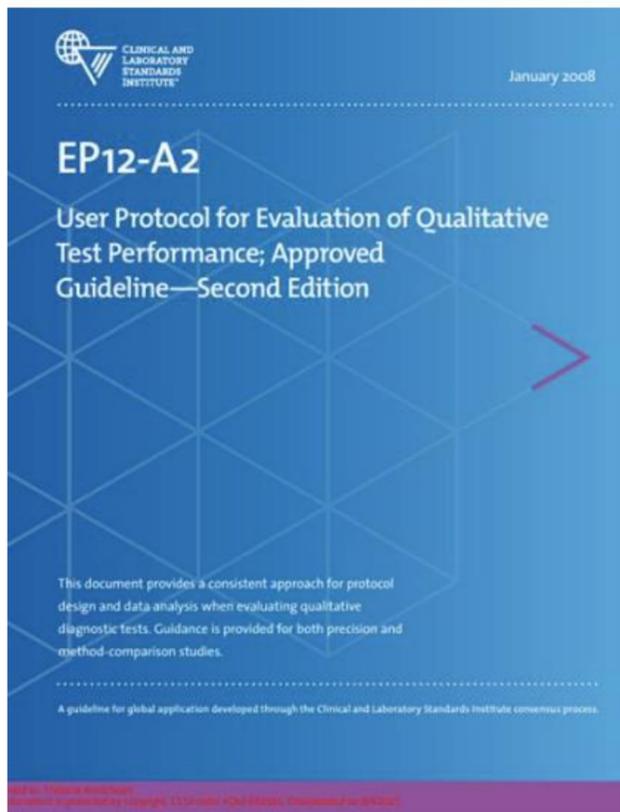
SAMPLE_NAME	WELL	VKORC1_11...	VKORC1_16...	VKORC1 Gen...	VKORC1 Phenotype
68-278	E10	G	C	BB	Low warfarin sensitivity
68-286	E11	A	T	AA	High warfarin sensitivity
68-287	E12	A	T	AA	High warfarin sensitivity
68-288	F10	A	T	AA	High warfarin sensitivity
68-292	F11	GA	CT	AB	Intermediated warfarin sensitivity
posCYP2C19_...	D10	G	C	BB	Low warfarin sensitivity
posCYP2C9_P...	D11	GA	CT	AB	Intermediated warfarin sensitivity
posTPMT_PP...	D12	GA	CT	AB	Intermediated warfarin sensitivity

D:\Report\_04.07.2024\_bck\Report TPMT and NUDT15\pharmacogenetics\_typerreports\_ผลจากเครื่อง\TyperReports\GenotypeArea\_Pharmacogenetics\_Mass68\_2025\_03\_03\_Ma

# Method Verification: Method Comparison

## Molecular diagnosis (Qualitative Test)

Focuses on  
precision and  
method comparison



	Highest level of comparison	Lowest level of comparison
Comparison	New method & Gold standard	New method & Comparative method (“...estimates are not of accuracy but of agreement of candidate test with comparative test...”)
Evaluation	- Diagnostic accuracy criteria - Clinical agreement	Method agreement
Test specimens	Patient specimens (representative population of clinical states, mix age and gender)	Patients sample/Reference material/PT sample
Calculated Parameter	Sensitivity, Specificity, Positive predictive value (PPV), Negative predictive value (NPV), (Likelihood Ratios, ROC Curve)	Positive percent agreement (PPA)/ Negative percent agreement (NPA)
Number of specimens	*Prevalence (Minimum guideline <b>50 negative and 50 positive</b> specimens) จำนวนตัวอย่างสำหรับการทำ method verification ขึ้นอยู่กับแหล่งข้อมูลที่อ้างอิง เช่น CLSI EP09-A2 ระบุ <b>40-100</b> ตัวอย่าง	

# Method Verification: Method Comparison

แบบสรุปผลการประเมินความใช้ได้ของวิธีทดสอบ (ตัวอย่างอนุเคราะห์)  
เรื่อง “การตรวจลักษณะทางพันธุกรรมของยีน *TPMT*, *NUDT15* ปิงบประมาณ 2567

ลำดับ	รหัสตัวอย่าง	ผลการตรวจของห้องปฏิบัติการ		สรุปผลการทดสอบ เกณฑ์การประเมิน : แต่ละตัวอย่าง สอดคล้องกันร้อยละ 100
		ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามธิบดี	หน่วยมนุขพันธุศาสตร์ สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์	
		วิธีที่ใช้ตรวจ : real time PCR	วิธีที่ใช้ตรวจ : Mass ARRAY	
1	TPMT - 01	<i>TPMT*1/*3A or TPMT*3B/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3A or TPMT*3B/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
2	TPMT - 02	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
3	TPMT - 03	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
4	TPMT - 04	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
5	TPMT - 05	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
6	TPMT - 06	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
7	TPMT - 07	<i>TPMT*1/*3A or TPMT*3B/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3A or TPMT*3B/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
8	TPMT - 08	<i>TPMT*3C/*3C</i>	<i>TPMT*3C/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
9	TPMT - 09	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
10	TPMT - 10	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
11	TPMT - 11	<i>TPMT*3C/*3C</i>	<i>TPMT*3C/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
12	TPMT - 12	<i>TPMT*1/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
13	TPMT - 13	<i>TPMT*1/*3A or TPMT*3B/*3C</i>	<i>TPMT*1/*3A or TPMT*3B/*3C</i>	ถูกต้องตรงกัน
14	TPMT - 14	<i>TPMT*1/*1</i>	<i>TPMT*1/*1</i>	ถูกต้องตรงกัน
15	TPMT - 15	<i>TPMT*1/*1</i>	<i>TPMT*1/*1</i>	ถูกต้องตรงกัน

**TPMT genotyping  
Concordance 100%**

# Method Verification: Method Comparison

แบบสรุปผลการประเมินความใช้ได้ของวิธีทดสอบ (ตัวอย่างอนุเคราะห์)  
เรื่อง “การตรวจลักษณะทางพันธุกรรมของยีน *TPMT*, *NUDT15* ปีงบประมาณ 2567

ลำดับ	รหัสตัวอย่าง	ผลการตรวจของห้องปฏิบัติการ		สรุปผลการทดสอบ เกณฑ์การประเมิน : แต่ละตัวอย่าง สอดคล้องกันร้อยละ 100
		ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี	หน่วยมนุษยพันธุศาสตร์ สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์	
		วิธีที่ใช้ตรวจ : real time PCR	วิธีที่ใช้ตรวจ : Mass ARRAY	
1	NUDT15 - 01	<i>NUDT15</i> *2/*2	<i>NUDT15</i> *2/*2	ถูกต้องตรงกัน
2	NUDT15 - 02	<i>NUDT15</i> *3/*3	<i>NUDT15</i> *3/*3	ถูกต้องตรงกัน
3	NUDT15 - 03	<i>NUDT15</i> *1/*6	<i>NUDT15</i> *1/*6	ถูกต้องตรงกัน
4	NUDT15 - 04	<i>NUDT15</i> *1/*6	<i>NUDT15</i> *1/*6	ถูกต้องตรงกัน
5	NUDT15 - 05	<i>NUDT15</i> *1/*6	<i>NUDT15</i> *1/*6	ถูกต้องตรงกัน
6	NUDT15 - 06	<i>NUDT15</i> *1/*2 or <i>NUDT15</i> *3/*6	<i>NUDT15</i> *1/*2 or <i>NUDT15</i> *3/*6	ถูกต้องตรงกัน
7	NUDT15 - 07	<i>NUDT15</i> *1/*2 or <i>NUDT15</i> *3/*6	<i>NUDT15</i> *1/*2 or <i>NUDT15</i> *3/*6	ถูกต้องตรงกัน
8	NUDT15 - 08	<i>NUDT15</i> *1/*6	<i>NUDT15</i> *1/*6	ถูกต้องตรงกัน
9	NUDT15 - 09	<i>NUDT15</i> *1/*6	<i>NUDT15</i> *1/*6	ถูกต้องตรงกัน
10	NUDT15 - 10	<i>NUDT15</i> *1/*6	<i>NUDT15</i> *1/*6	ถูกต้องตรงกัน
11	NUDT15 - 11	<i>NUDT15</i> *1/*2 or <i>NUDT15</i> *3/*6	<i>NUDT15</i> *1/*2 or <i>NUDT15</i> *3/*6	ถูกต้องตรงกัน
12	NUDT15 - 12	<i>NUDT15</i> *1/*5	<i>NUDT15</i> *5/*6	ผลไม่สอดคล้อง
13	NUDT15 - 13	<i>NUDT15</i> *1/*3	<i>NUDT15</i> *1/*3	ถูกต้องตรงกัน
14	NUDT15 - 14	<i>NUDT15</i> *1/*3	<i>NUDT15</i> *1/*3	ถูกต้องตรงกัน
15	NUDT15 - 15	<i>NUDT15</i> *1/*3	<i>NUDT15</i> *1/*3	ถูกต้องตรงกัน

*NUDT15* genotyping  
Concordance 96.66%



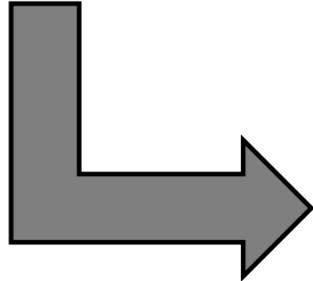
# Method Verification: Method Comparison

**Real-time PCR**  
**(Ramathibodi Hospital)**  
**NUDT15\*1/\*5**



Repeat  
↓

**NUDT15\*1/\*5**



**Sanger DNA sequencing**

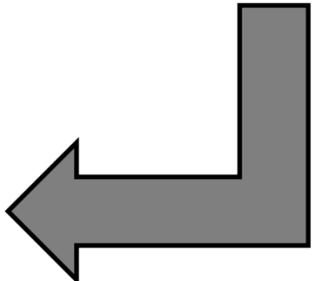
**NUDT15\*1/\*5**

**MassARRAY**  
**(PSU)**  
**NUDT15\*5/\*6**



Repeat  
↓

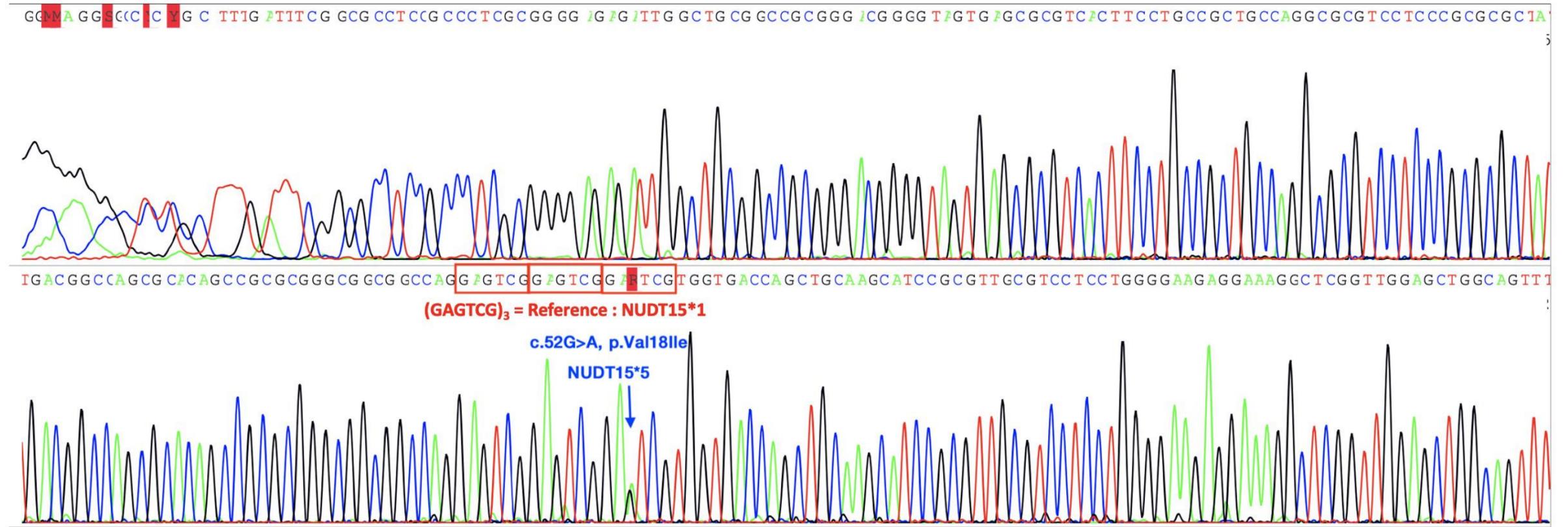
**NUDT15\*5/\*6**



**CONFIRMED**

# Method Verification: Method Comparison

NUDT15\*1/\*5



```

>ref|NC_000013.11|:48037515-48038092 Homo sapiens chromosome 13, GRCh38.p14 Primary
Assembly
TTTAGTTACAGCGAAACTCTAAGGCACGCTGCCCTTCGGAAGGAAACACGGCATTCCCAACCTGATAGCCCTCCGCGACGCATTA
CGCACCGCGGACAGCTGGAGAGGCCGAGGCGCTCTCGCTTTGATTTGCGCGCCTCCGCCCTCGCGGGGAGAGATTGGCTGCGGCCG
CGGGACGGGGTAGTGAGCGCGTCACTTCCTGCCGCTGCCAGGCGCGTCCTCCCGCGCGCTATGACGGCCAGCGCACAGCCGCGCGG

      NUDT15*5      NUDT15*6 (c.55_56insGAGTCG)
      ▼             ▼
GCGGCGGCCAGGAGTCGGAGTCGGA [G/A] TCG [GAGTCG/-] TGGTGACCAGCTGCAAGCATCCGCGTTGCGTCC TCTGGGGAA
      ----->
      Extend primer for NUDT15*6

GAGGAAAGGCTCGGTTGGAGCTGGCAGTTTCCAACCTCCCTGGAGGTCATCTGGAGTTCGGGTGAGCAGCCGCGGACGCGAGGAAAC
  
```

# TPMT and NUDT15 genotyping

## Report example

**PSU: 2,000 Baht/case**



### รายงานผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ อ.หาดใหญ่ จ.สงขลา 90112  
โทรศัพท์ 074-451560 โทรสาร 074-451553

Use of this report for publication or legal purpose without permission of the Department of Pathology is not authorized.

## Molecular Diagnostics Report

### PATIENT INFORMATION

Sample No. M68-ใส่ No.

Name: คำนำหน้า ชื่อ-นามสกุล Age: อายุ Years HN: ใส่ HN Gender: เพศ เลือกรายการ: เลือกรายการ  
Referral Physician: พ. ชื่อแพทย์ Date of Birth: ใส่วันที่ Hospital: คลินิกเลือกกร.พ.  
Test Name: TPMT and NUDT15 Genotyping Rule out/Clinical detail: เลือกรายการ  
Specimen Type: EDTA Blood Date Received: คลินิกเพื่อใส่วันที่ Date reported: คลินิกเพื่อใส่วันที่

### Methods:

SNP genotyping of TPMT gene (NM\_000367.2): TPMT\*2 (c.238G>C, rs1800462), TPMT\*3A (c.460G>A, rs1800460 and c.719A>G, rs1142345), TPMT\*3B (c.460G>A, rs1800460), TPMT\*3C (c.719A>G, rs1142345) and TPMT\*4 (c.626-1G>A, rs1800584) and NUDT15 gene (NM\_018283.4): NUDT15\*2 (rs116855232 and rs746071566), NUDT15\*3 (c.415C>T, rs116855232), NUDT15\*5 (c.52G>A, rs186364861), NUDT15\*6 (c.55\_56insGAGTCG, rs746071566 [GAGTCG]) was performed based on the MassARRAY platform using in-house designed primers. DNA sample was subjected to PCR amplification and primer extension with the IPLEX pro reagents. The extension products were dispensed onto a SpectroCHIP® Array and detected via MassARRAY MALDI-TOF mass spectrometry. The distinct mass of the extended primer identifies the SNP allele.

### Result:

Gene	Genotype	Predicted Phenotype
TPMT	*1/*1	Normal Metabolizer (NM)
NUDT15	*3/*3	Poor Metabolizer (PM)

### Interpretation:

 **Poor Metabolizer (NUDT15\*3/\*3)**

### Disclaimer:

- This test is interpreted and recommended based on the Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for thiopurine dosing based on TPMT and NUDT15 genotypes: 2018 update.
- Rare variants may be present that could lead to false-negative or false-positive results. If no TPMT and NUDT variant alleles are detected by this assay, the most likely genotype is that of TPMT\*1/\*1 and NUDT\*1/\*1, respectively. However, the presence of other rare alleles cannot be excluded.
- The results do not rule out the possibility that a patient harbors another variant in TPMT, NUDT15, or another gene that can impact drug response or side effects.
- A negative result does not rule out the possibility of toxicity if thiopurines are used, since multiple factors (eg, other genetic factors, drug-drug interactions) are known to play a role. Co-prescription of allopurinol might inhibit TPMT activity. Please monitor drug toxicity as standard practice.
- If genotype results obtained do not match the clinical findings, additional testing should be considered for thiopurine methyltransferase enzyme activity.
- This test cannot distinguish between NUDT15\*1/\*5 and NUDT15\*5/\*6 genotype. However, both genotypes are also predicted as indeterminate phenotype.

### Comments:

- The patient's genotype is consistent with the poor metabolizer phenotype (TPMT\*1/\*1 and NUDT15\*3/\*3). This genotype indicates greatly increased risk of thiopurine-related toxicities when receiving standard doses of thiopurine therapy.
- Start with reduced starting doses (initiate dose at 10 mg/m<sup>2</sup>/day for mercaptopurine, start with drastically reduced normal daily doses with reduce daily dose by 10-fold for azathioprine, 25% of normal dose for thioguanine) and adjust doses of thiopurine drug based on degree of myelosuppression and disease-specific guidelines. Allow 4-6 weeks to reach steady-state after each dose adjustment. If myelosuppression occurs, and depending on other therapy, emphasis should be on reducing drug over other agents.

.....  
คลิกเพื่อเลือกชื่อ

Technician

...../...../.....

.....  
คลิกเพื่อเลือกชื่อ

Supervisor

...../...../.....

.....  
คลิกเพื่อเลือกชื่อ

...../...../.....

# TPMT and NUDT15 genotyping

## Report example

ใบรายงานผลทางห้องปฏิบัติการ SD-Fo-Patho-12-04

**รายงานผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ**  
สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ อ.หาดใหญ่ จ.สงขลา 90112  
โทรศัพท์ 074-451560 โทรสาร 074-451553

Use of this report for publication or legal purpose without permission of the Department of Pathology is not authorized.

**Molecular Diagnostics Report**

**PATIENT INFORMATION** **Sample No. M68-ใส่ No.**

**Name:** คำนำหน้า ชื่อ-นามสกุล **Age:** อายุ Years **HN:** ใส่ HN **Gender:** เพศ **เลือกหน่วย:** เลือกหน่วย

**Referral Physician:** พ. ชื่อแพทย์ **Date of Birth:** ใส่วันที่ **Hospital:** คลินิกเลือกกร.พ.

**Test Name:** TPMT and NUDT15 Genotyping **Rule out/Clinical detail:** เลือกรายการ

**Specimen Type:** EDTA Blood **Date Received:** คลิกเพื่อใส่วันที่ **Date reported:** คลิกเพื่อใส่วันที่

**Methods:**

SNP genotyping of *TPMT* gene (NM\_000367.2): *TPMT\*2* (c.238G>C, rs1800462), *TPMT\*3A* (c.460G>A, rs1800460 and c.719A>G, rs1142345), *TPMT\*3B* (c.460G>A, rs1800460), *TPMT\*3C* (c.719A>G, rs1142345) and *TPMT\*4* (c.626-1G>A, rs1800584) and *NUDT15* gene (NM\_018283.4): *NUDT15\*2* (rs116855232 and rs746071566), *NUDT15\*3* (c.415C>T, rs116855232), *NUDT15\*5* (c.52G>A, rs186364861), *NUDT15\*6* (c.55\_56insGAGTCG, rs746071566 [GAGTCG]) was performed based on the MassARRAY platform using in-house designed primers. DNA sample was subjected to PCR amplification and primer extension with the IPLEX pro reagents. The extension products were dispensed onto a SpectroCHIP® Array and detected via MassARRAY MALDI-TOF mass spectrometry. The distinct mass of the extended primer identifies the SNP allele.

**Result:**

Gene	Genotype	Predicted Phenotype
<i>TPMT</i>	*1/*1	Normal Metabolizer (NM)
<i>NUDT15</i>	*3/*3	Poor Metabolizer (PM)

**Interpretation:**

 **Poor Metabolizer (NUDT15\*3/\*3)**

### Disclaimer:

1. This test is interpreted and recommended based on the Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for thiopurine dosing based on *TPMT* and *NUDT15* genotypes: 2018 update.
2. Rare variants may be present that could lead to false-negative or false-positive results. If no *TPMT* and *NUDT* variant alleles are detected by this assay, the most likely genotype is that of *TPMT\*1/\*1* and *NUDT\*1/\*1*, respectively. However, the presence of other rare alleles cannot be excluded.
3. The results do not rule out the possibility that a patient harbors another variant in *TPMT*, *NUDT15*, or another gene that can impact drug response or side effects.
4. A negative result does not rule out the possibility of toxicity if thiopurines are used, since multiple factors (eg, other genetic factors, drug-drug interactions) are known to play a role. Co-prescription of allopurinol might inhibit TPMT activity. Please monitor drug toxicity as standard practice.
5. If genotype results obtained do not match the clinical findings, additional testing should be considered for thiopurine methyltransferase enzyme activity.
6. This test cannot distinguish between *NUDT15\*1/\*5* and *NUDT15\*5/\*6* genotype. However, both genotypes are also predicted as indeterminate phenotype.

# Frequency of *TPMT* and *NUDT15* polymorphisms (PSU)

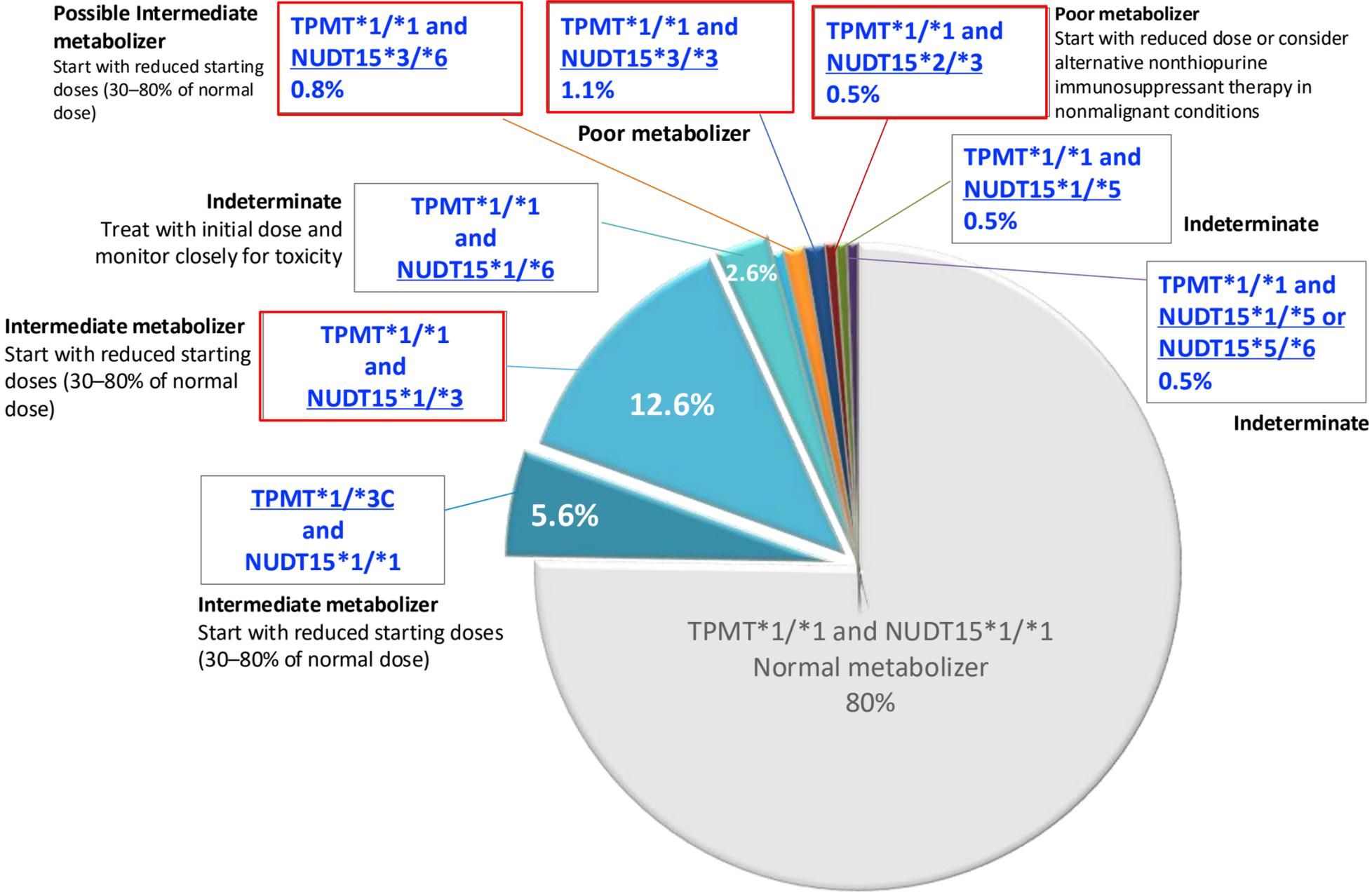
## Frequency of *TPMT*

Genotype	Predicted Phenotype	N (%)
TPMT*1/*1	Normal metabolizer	179 (94.2%)
TPMT*1/*3C	Intermediate metabolizer	10 (5.3%)
TPMT*3C/*3C	Poor metabolizer	1 (0.5%)
Total		190

## Frequency of *NUDT15*

Genotype	Predicted Phenotype	N (%)
NUDT15*1/*1	Normal metabolizer	154 (81.1%)
NUDT15*1/*3	Intermediate metabolizer	24 (12.6%)
NUDT15*1/*5	Indeterminate	1 (0.5%)
NUDT15*1/*6	Indeterminate	5 (2.6%)
NUDT15*2/*3	Poor metabolizer	1 (0.5%)
NUDT15*3/*3	Poor metabolizer	2 (1.1%)
NUDT15*3/*6	Possible intermediate metabolizer	2 (1.1%)
NUDT15*5/*6 or NUDT15*1/*5	Indeterminate	1 (0.5%)
Total		190

## Frequency of both *TPMT* & *NUDT15*



Compared to testing *TPMT* alone, combining *TPMT* and *NUDT15* genotyping **increases the diagnostic yield by ~20%**

# Inter-laboratory comparison of PGx testing

**TPMT, CYP2C9, CYP2C19, VKORC1, NUDT15 (เริ่มปี 2568)**

แบบสรุปผลการประเมินการเข้าร่วมโครงการทดสอบความชำนาญระหว่างห้องปฏิบัติการ (Inter-laboratory comparison)  
เรื่อง “การตรวจลักษณะทางพันธุกรรมของยีน TPMT, CYP2C9, CYP2C19 และ VKORC1” ปีงบประมาณ 2567 ครั้งที่ 2

รายการทดสอบที่ดำเนินการ

- การตรวจยีน TPMT (TPMT genotyping)
- การตรวจยีน CYP2C9 และ VKORC1 (CYP2C9 and VKORC1 genotyping)
- การตรวจยีน CYP2C19 (CYP2C19 genotyping)

ลำดับ	รหัสตัวอย่าง	ผลการตรวจของห้องปฏิบัติการ				สรุปผลการทดสอบ เกณฑ์การประเมิน : แต่ละตัวอย่าง สอดคล้องกันร้อยละ 100
		ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะ แพทยศาสตร์ รามาธิบดี	ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ สาขาวิชาเภสัชวิทยา คณะ แพทยศาสตร์ ม.ขอนแก่น	ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์ มหาวิทยาลัย	หน่วยมนุษยพันธุศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ ม.สงขลานครินทร์	
		วิธีที่ใช้ตรวจ : real time PCR	วิธีที่ใช้ตรวจ : real time PCR	วิธีที่ใช้ตรวจ : real time PCR	วิธีที่ใช้ตรวจ : MassArray assay	
1	PPM-02-67-01	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	ถูกต้องตรงกัน
2	PPM-02-67-02	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	ถูกต้องตรงกัน
3	PPM-02-67-03	TPMT*1/*3C	TPMT*1/*3C	TPMT*1/*3C	TPMT*1/*3C	ถูกต้องตรงกัน
4	PPM-02-67-04	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	ถูกต้องตรงกัน
5	PPM-02-67-05	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	TPMT*1/*1	ถูกต้องตรงกัน

สรุปผลการประเมินการทดสอบความชำนาญระหว่างห้องปฏิบัติการ :

- ผลไม่แตกต่างกันระหว่างห้องปฏิบัติการที่เข้าร่วมการทดสอบ
- มีความแตกต่างกันระหว่างห้องปฏิบัติการ เนื่องจาก.....

ลงนาม.....ผู้รวบรวม  
(นางสาวธาวีณี จันทรรวงทอง)  
นักวิชาการวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ผู้ชำนาญการพิเศษ)  
วันที่ 17 ตุลาคม 2567

ลงนาม.....ผู้รับรอง  
(ศาสตราจารย์ ดร.ภก.ชลภัทร สุขเกษม)  
หัวหน้าห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี  
วันที่ 17 ตุลาคม 2567



# PGx tests available at PSU

Objectives	Gene	Drug	Details
<b>Decide to use or NOT</b>	<i>HLA-B*15:02,</i> <i>HLA-B*58:01,</i> <i>HLA-B*57:01</i>	Carbamazepine, Allopurinol, Abacavir	Predict Severe Cutaneous Adverse Drug Reactions (SCARs)
	<i>CYP2C19</i>	Clopidogrel	Categorize patients based on their ability to convert prodrug to drug
<b>Choose drug level</b>	<i>VKORC1 &amp; CYP2C9</i>	Warfarin	Facilitate dose adjustment when starting the drug
	<i>TPMT &amp; NUDT15</i>	Thiopurine: 6-Mercaptopurine, Azathioprine	Prevent overdose



ใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล  
 (Molecular Diagnostics Request Form)

<b>ข้อมูลผู้ป่วย</b> (ติดสติ๊กเกอร์ได้)	<b>ข้อมูลแพทย์ส่งตรวจ</b>
ชื่อ-สกุล .....	ชื่อแพทย์ผู้ส่ง (ตัวบรรจง) .....
HN..... อายุ..... เพศ <input type="checkbox"/> ชาย <input type="checkbox"/> หญิง	Ward/OPD/โรงพยาบาล .....
ว.ค.ป.เกิด...../...../..... อายุครรภ์.....(เฉพาะตรวจก่อนคลอด*)	E-mail..... โทร.....
<b>ข้อมูลทางคลินิก</b>	<b>ข้อมูลสิ่งส่งตรวจ</b>
การวินิจฉัยโรค.....	วันที่เก็บ ..../...../..... เวลา..... ผู้เก็บ/ส่ง.....
กรุณาระบุข้อมูลทางคลินิกเพิ่มเติม/ประวัติครอบครัว/พงสาวลีหรือพิมพ์ประวัติครอบครัวโดยย่อแนบมาด้วย เพื่อเป็นประโยชน์ในการแปลผลการตรวจ	<input type="checkbox"/> EDTA blood <input type="checkbox"/> DNA (.....ng/μL, total..... μL)
	<input type="checkbox"/> EDTA Bone marrow <input type="checkbox"/> Amniotic fluid (AF)*
	<input type="checkbox"/> Other.....
	สำหรับเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ
	ผู้รับตัวอย่าง.....วันที่รับ...../...../..... เวลา.....
1. ทุกการส่งตรวจต้องแนบหนังสือยินยอมให้แพทย์ตรวจรักษาตามมาตรฐานวิชาชีพ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ (13779) เรื่อง งานบริการทางเวชศาสตร์จีโนม	ชนิดสิ่งส่งตรวจ/ปริมาณ/จำนวน.....
2. การตรวจก่อนคลอด*ต้องแนบหลักฐานที่ผู้ป่วยลงนามรับทราบใบแสดงเจตนายินยอม 2 ใบ คือ รับทราบการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจดีเอ็นเอก่อนคลอด และหนังสือยินยอมให้แพทย์ตรวจรักษาตามมาตรฐานวิชาชีพ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์(13779) เรื่อง งานบริการทางเวชศาสตร์จีโนม	สภาพตัวอย่าง
	<input type="checkbox"/> ผ่าน
	<input type="checkbox"/> ไม่ผ่าน.....
	ชื่อ-สกุลผู้ป่วย.....
	HN.....
	โรงพยาบาล.....

Molecular Genetic Testing (DNA analysis)		
<b>Neurological Disorders (21)</b> ①	<b>Hematological Disorders (10)</b> ②	<b>Pharmacogenetic Testing (11)</b> ⑤
<input type="checkbox"/> Adrenoleukodystrophy, ALD	<input type="checkbox"/> Factor XI Deficiency (F11)	<input type="checkbox"/> HLA-B*15:02 Screening (Carbamazepine)
<input type="checkbox"/> ARX common mutation screening (exon 2)	<input type="checkbox"/> Factor XII / Hageman Deficiency (F12)	<input type="checkbox"/> HLA-B*58:01 Screening (Allopurinol)
<input type="checkbox"/> ARX whole gene sequencing (5 exons)	<input type="checkbox"/> Hemochromatosis (HFE)	<input type="checkbox"/> HLA-B*13:01
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth type 1 and HNPP (PMP22)	<input type="checkbox"/> Hemophilia A (F8) Linkage	<input type="checkbox"/> CYP2C19 Genotyping (Clopidogrel)
<input type="checkbox"/> DMRV (GNE) Mutation	<input type="checkbox"/> Hemophilia A (F8) Mutation	<input type="checkbox"/> CYP2C9 Genotyping (Warfarin)
<input type="checkbox"/> Dopa-responsive Dystonia (DYT1)/ Primary Torsion Dystonia (PTD)	<input type="checkbox"/> Hemophilia A (F8) Intron 22 Inversion	<input type="checkbox"/> CYP2B6 polymorphism
<input type="checkbox"/> Duchenne/Becker Muscular Dystrophy - MLPA	<input type="checkbox"/> Hemophilia B (F9) Mutation	<input type="checkbox"/> CYP2D6 polymorphism (4 SNPs)
<input type="checkbox"/> Duchenne/Becker Muscular Dystrophy - Linkage	<input type="checkbox"/> Thrombophilia-FII & FV HK	<input type="checkbox"/> CYP3A5 polymorphism
<input type="checkbox"/> Dysferlinopathy (Dysferlin)	<input type="checkbox"/> Thrombophilia-FV Leiden	<input type="checkbox"/> TPMT*3C Genotyping
<input type="checkbox"/> Fragile X Syndrome	<input type="checkbox"/> Thrombophilia-MTHFR	<input type="checkbox"/> TPMT activity (ติดต่อห้องปฏิบัติการ ทุกครั้งก่อนส่งตรวจ)
<input type="checkbox"/> *Prenatal diagnosis for Fragile X syndrome	<b>Hereditary cancers (3)</b> ③	<input type="checkbox"/> VKORC1 Genotyping (Warfarin)
<input type="checkbox"/> Huntington Disease	<input type="checkbox"/> MEN 1 Gene Mutation Analysis	
<input type="checkbox"/> Kennedy Disease (SBMA)	<input type="checkbox"/> MEN 2A, MEN 2B (RET) Mutation	
<input type="checkbox"/> Metachromatic Leukodystrophy, MLD	<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau Disease (VHL)	
<input type="checkbox"/> Nemaline Myopathy (ACTA1)		
<input type="checkbox"/> Oculopharyngeal Muscular Dystrophy (OPMD)	<b>Mitochondrial Diseases (3)</b> ④	
<input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman Syndrome analysis (MS-PCR)	<input type="checkbox"/> Kearns Sayre Syndrome (KSS/CPEO)	
<input type="checkbox"/> Rett Syndrome (MECP2)	<input type="checkbox"/> Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON)	
<input type="checkbox"/> Spinal Muscular Atrophy (SMA)	<input type="checkbox"/> MELAS, MERRF, NARP	
<input type="checkbox"/> Spinocerebellar Ataxia type 1, 2, 3		
<input type="checkbox"/> Wilson Disease Mutation		

การทดสอบเพิ่มเติม  
**โปรดพลิกด้านหลัง**



ใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล  
 (Molecular Diagnostics Request Form)

Molecular Genetic Testing (DNA analysis)	
<b>Pharmacogenetics testing in other drugs (30)</b> ⑥	<b>Other Genetic testing (13)</b> ⑦
<input type="checkbox"/> Acetaminophen (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> CADASIL (NOTCH 3) Mutation
<input type="checkbox"/> Amitriptyline (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar Syndrome (UGT1A1)
<input type="checkbox"/> Aripiprazole (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Deafness (CX26/GJB2) Mutation
<input type="checkbox"/> Atomoxetine Strattera (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> FGFR2 Mutation
<input type="checkbox"/> Carvedilol (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> FGFR3 Mutation
<input type="checkbox"/> Citalopram (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome
<input type="checkbox"/> Clomipramine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Goldmann-Favre Syndrome
<input type="checkbox"/> Clozapine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> GNAS1 Mutation
<input type="checkbox"/> Desloratadine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Hyperuricemia (HPRT1)
<input type="checkbox"/> Dextromethorphan (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Marfan (FBN1) Mutation
<input type="checkbox"/> Fluoxetine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Pancreatitis (PRSS1)
<input type="checkbox"/> Galantamine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Pancreatitis (SPINK1)
<input type="checkbox"/> Gefitinib (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR for SRY gene
<input type="checkbox"/> Imipramine (CYP2D6)	<b>Special testing (16) (กรุณาติดต่อห้องปฏิบัติการทุกครั้งก่อนส่งตรวจ)</b> ⑧
<input type="checkbox"/> Metoprolol (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> DNA extraction and preparation
<input type="checkbox"/> Nortriptyline (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> DNA targeted gene sequencing for lymphoid neoplasm by Next generation sequencing
<input type="checkbox"/> Olanzapine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> DNA targeted gene sequencing for myeloid neoplasm by Next generation sequencing
<input type="checkbox"/> Paroxetine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Mitochondrial Disorders (nuclear DNA) panel
<input type="checkbox"/> Perphenazine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Mitochondrial DNA Analysis panel 6 genes (Hotspots)
<input type="checkbox"/> Pimozide (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> *QF-PCR for Aneuploidy Screening (Chromosome 13,18,21)
<input type="checkbox"/> Propafenone (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> NIPT (Non-invasive Prenatal testing)
<input type="checkbox"/> Propranolol (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Next generation sequencing for diagnostic panel
<input type="checkbox"/> Protriptyline (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR 1 Fragment
<input type="checkbox"/> Risperidone (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR 3 Fragments
<input type="checkbox"/> Terbinafine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR 5 Fragments
<input type="checkbox"/> Tetrabenazine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR 10 Fragments
<input type="checkbox"/> Thioridazine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR 15 Fragments
<input type="checkbox"/> Timolol (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> PCR 30 Fragments
<input type="checkbox"/> Tolterodine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Sequencing with dye 5 reactions
<input type="checkbox"/> Trimipramine (CYP2D6)	<input type="checkbox"/> Sequencing with dye 10 reactions

สอบถามข้อมูลเพิ่มเติม

หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล งานพยาธิวิทยาโมเลกุล สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์  
 15 ถ.กาญจนวนิชย์ ต.หาดใหญ่ อ.หาดใหญ่ จ.สงขลา 90110

โทรศัพท์: 074-455-000 ต่อ 15981  
 Email: psu.molgenetics@gmail.com  
 Website: https://pathology.medicine.psu.ac.th/home/



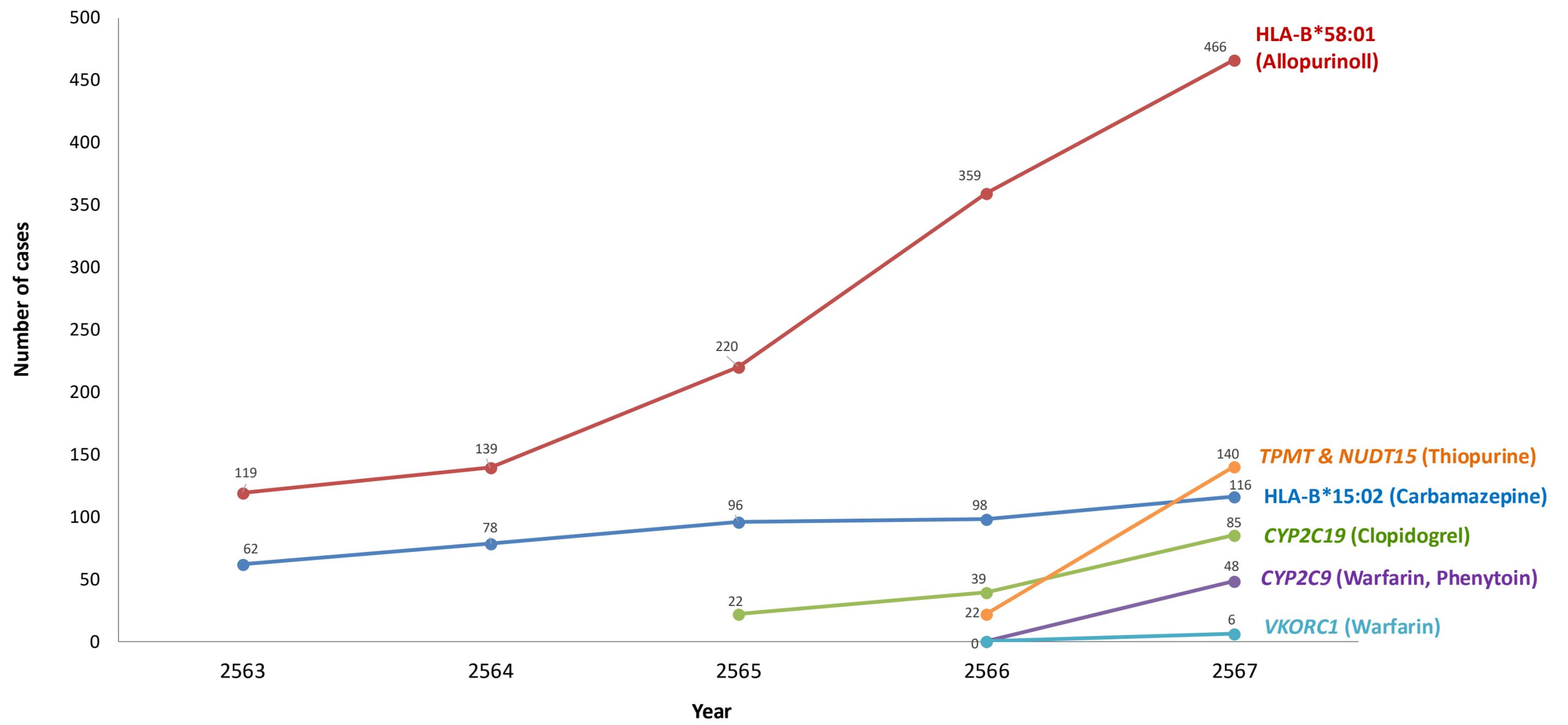
QR code website

สำหรับ download เอกสารและ  
 รายละเอียดข้อมูลการทดสอบ

# Cases tested for PGx at PSU

โรงพยาบาลที่ส่งต่อการทดสอบ  
(HLA:15:02, HLA:58:01)  
รพ.ทันตกรรม ม.อ. (สงขลา), รพ.ห้วยปุด (พังงา),  
รพ.ปลายพระยา (กระบี่), รพ.ควนขนุน (พัทลุง),  
รพ. โลกโพธิ์ (ปัตตานี), รพ.รือเสาะ (ปัตตานี),  
รพ.ตากใบ (นราธิวาส), รพ.ธารโต (ยะลา),  
รพ.จะแนะ (นราธิวาส)

● HLA-B\*15:02 ● HLA-B\*58:01 ● CYP2C19 ● CYP2C9 ● VKORC1 ● TPMT&NUDT15



# อัตราการเบิกตามสิทธิประโยชน์

## สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)

Test	Method PSU	Turnaround time PSU	ราคา (บาท) PSU	สปสช. (บาท) 1 มีนาคม 2567	รหัส
<b><i>HLA-B*15:02 (HLA-B75)</i></b> (PSU: ISO15189)	Real-time PCR	7 วันทำการ	1,000	1,000	30621 <b>HLA-B*1502 allele -Realtime PCR (HLA-B*15:02)</b>
<b><i>HLA-B*58:01</i></b> (PSU: ISO15189)	AS-PCR	7 วันทำการ	1,000	1,000	30622 <b>HLA-B*5801 allele -Realtime PCR (HLA-B*58:01)</b>
<b><i>CYP2C19 genotyping</i></b>	MassARRAY	7 วันทำการ	2,000	1,800	37580 <b><i>CYP2C19 Genotyping</i></b>
<b><i>CYP2C9 genotyping</i></b>	MassARRAY	7 วันทำการ	2,000	1,800	37581 <b><i>CYP2C9 Genotyping</i></b>
<b><i>VKORC1 genotyping</i></b>	MassARRAY	7 วันทำการ	3,000	-	- 37613 (PCR 10 fragments): 3,000 บาท - PSU
<b><i>TPMT &amp; NUDT15 genotyping</i></b>	MassARRAY	7 วันทำการ	2,000	-	- 37524 (Real time PCR – Others): 2,000 บาท - PSU
<b><i>HLA-B*57:01</i></b>	การทดสอบส่งต่อภายนอก (กรมวิทยาศาสตร์)			1,000	30633 <b>HLA-B*5701 allele - Realtime PCR (HLA-B*57:01)</b>

Thiopurine methyltransferase activity วิธี HPLC (TPMT gene targeted mutation analysis) รหัส 37596 เบิกได้ 1,100 บาท

ส่งต่อห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์- คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

# PGx guideline on *VKORC1* & *CYP2C9* (Warfarin)

## Warfarin

- Narrow therapeutic window
- Monitor by INR
- Drug level is easily interfered by diets

## CPIC guideline

- *VKORC1* & *CYP2C9* genotyping
- Predict optimal initial dose & Shorten dose adjusting time
- *VKORC1* & *CYP2C9* genotyping → predict phenotype & initial dose
- Consider with: Age, Sex, Weight, Race and concurrent drug

• Single gene tests : Real-time PCR, AS-PCR

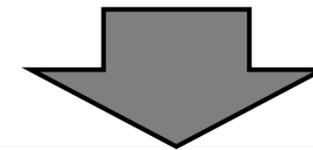
• สปสช. เบิกได้เฉพาะ *CYP2C9* genotyping (รหัส 37581)

**Table 1:**  
(FDA, 2011)

**Three Ranges of Expected Maintenance COUMADIN Daily Doses Based on *CYP2C9* and *VKORC1* Genotypes<sup>†</sup>**

VKORC1	CYP2C9					
	*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

<sup>†</sup>Ranges are derived from multiple published clinical studies. *VKORC1* -1639G>A (rs9923231) variant is used in this table. Other co-inherited *VKORC1* variants may also be important determinants of warfarin dose.



**WARFARINDOSING** [www.WarfarinDosing.org](http://www.WarfarinDosing.org)

**Required Patient Information**

Age:  Sex:  Ethnicity:   
 Race:   
 Weight:  lbs or  kgs  
 Height: (  feet and  inches ) or (  cms )  
 Smokes:  Liver Disease:   
 Indication:   
 Baseline INR:  Target INR:   Randomize & Blind  
 Amiodarone/Cordarone® Dose:  mg/day  
 Statin/HMG CoA Reductase Inhibitor:   
 Any azole (eg. Fluconazole):   
 Sulfamethoxazole/Septra/Bactrim/Cotrim/Sulfatrim:

**Genetic Information**

*VKORC1*-1639/3673:  Not available/pending  
*CYP4F2* V433M:  Not available/pending  
 GGCX rs11676382:  Not available/pending  
*CYP2C9*\*2:  Not available/pending  
*CYP2C9*\*3:  Not available/pending  
*CYP2C9*\*5:  Not available/pending  
*CYP2C9*\*6:  Not available/pending

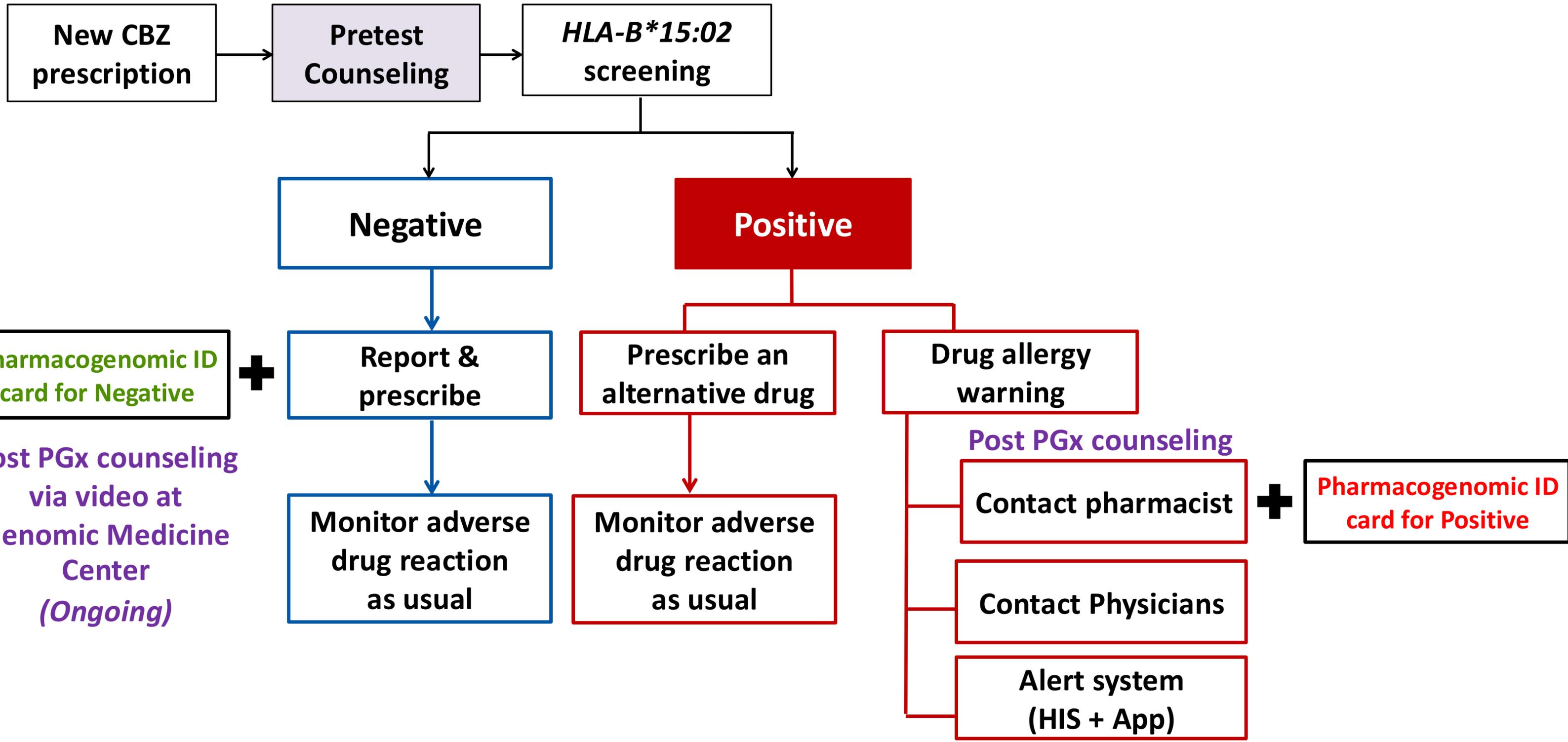
Accept Terms of Use

**> ESTIMATE WARFARIN DOSE**



# Pharmacogenomic workflow for HLA-B\*15:02 (PSU)

Physician



# Pharmacogenomic workflow for HLA-B\*15:02 (PSU)

## Drug allergy warning

### Electronic Health Record

HN [redacted]

อาการไม่พึงประสงค์ที่พบในปัจจุบัน

วันที่	แพ้	ผลประเมิน
30-11-2558	HLA-B*15:02 scree...	ยังไม่ประเมิน

วันที่ : 30-11-2558  
 แพ้ยา : HLA-B\*15:02 screening - POSITIVE  
 ผลประเมิน : ยังไม่ประเมิน

อาการแพ้ :  
 Positive for HLA-B\*15:02 screening - HLA-B\*15:02 is a genetic marker strongly associated with carbamazepine-induced SJS/TEN. The marker also indicates an increased risk of a serious adverse reaction from antiepileptic drugs with similar structure: oxcarbazepine.

ADRs Type : ยังไม่ระบุ  
 ประเภทผู้ป่วย : ใหม่

บันทึกการแพ้โดย : แพทย์คุณดม จารุธรรมโสภณ  
 จากหน่วยงาน : พันธุศาสตร์

เมนูด้านล่าง: Approve ADRs, รายงานข้อมูล ADRs, ตรวจสอบ ADRs ใหม่, ดูข้อมูลอาการแพ้ยา ADRs, F12 ออกไป, Insert เพิ่ม, F2 แก้ไข, F5 ยกเลิก, F9 เปลี่ยน HN, F10 ออก



Mor-Or We Care App.

นัดหมาย

นัดหมาย    นัดตรวจสุขภาพ    นัดตรวจคลินิก

สุขภาพ

ผลตรวจสุขภาพ    ผลตรวจแลป    Vitalsign

ข้อมูลแพ้ยา    ยาที่ได้รับ    บริจาคโลหิต

แสดงข้อมูลแพ้ยาตาม HIS รพ.ม.อ.

← ข้อมูลแพ้ยา

- carbamazepine  
HLA-B\*15:02 screening - POSITIVE HLA-B\*15:02 is a genetic marker strongly associated with carbamazepi
- oxcarbazepine  
HLA-B\*15:02 screening - POSITIVE HLA-B\*15:02 is a genetic marker strongly associated with carbamazepi
- clindamycin (VTM)  
หน้าบวม ตาบวม

ความเสี่ยงแพ้ทางเภสัชพันธุศาสตร์ จะถูกบันทึกและแสดงผลอัตโนมัติ

# Pharmacogenomic card of PGx testing for specific drug-biomarker

## บัตรแสดงการตรวจเภสัชพันธุศาสตร์

ด.ช. เตียบโต สมวัย  
HN 12345678

### ผลการตรวจ

Negative HLA-B\*15:02

### วันที่ตรวจ

28 กรกฎาคม 2567

### การแปลผลทางเภสัชพันธุศาสตร์

ไม่พบความเสี่ยงที่เพิ่มขึ้นต่อการแพ้ยาคาร์บามาซิพีน (Carbamazepine) สามารถใช้ยาได้และควรติดตามการรักษาตามปกติ

ออกบัตรโดย  
หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล  
งานพยาธิวิทยาโมเลกุล สาขาวิชาพยาธิวิทยา  
รพ.ศิริราช  
คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

โปรดอ่านข้อเสนอนะหลังบัตร ▶

## บัตรแสดงการตรวจเภสัชพันธุศาสตร์

สอบถามข้อมูลผลตรวจ  
0-7445-5000 ต่อ 15981  
สอบถามข้อมูลแพ้ยา  
0-7445-1314

### ข้อเสนอนะ

- การคัดกรองไม่พบ HLA-B\*15:02 ในผู้ป่วย ผู้ป่วยไม่มีความเสี่ยงที่เพิ่มขึ้นต่อผื่นแพ้ยารุนแรงต่อยาคาร์บามาซิพีน
- โปรดแจ้งให้ผู้ป่วยทราบว่า ผลตรวจคัดกรองที่เป็นลบ ไม่การันตี 100% ว่าจะไม่มีการแพ้ยาอาการข้างเคียงจากยาคาร์บามาซิพีนยังสามารถเกิดขึ้นได้ แม้ในผู้ป่วยที่ไม่มีลักษณะพันธุกรรมที่เป็นสิ่งบ่งชี้ความเสี่ยง
- โปรดติดตามผลข้างเคียงจากยาตามปกติ
- กรุณาพกและแสดงบัตรนี้คู่กับบัตรแพทย์ (ถ้ามี)

ออกบัตรโดย  
หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล  
งานพยาธิวิทยาโมเลกุล สาขาวิชาพยาธิวิทยา  
รพ.ศิริราช  
คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

ผศ.ดร.อุพ.คุณุต์ จารุธรรมโสภณ

28 กรกฎาคม 2567

วันที่ออกบัตร

## บัตรแสดงการตรวจเภสัชพันธุศาสตร์

ด.ช. เตียบโต สมวัย  
HN 12345678

### ผลการตรวจ

Positive HLA-B\*58:01

### วันที่ตรวจ

28 กรกฎาคม 2567

### การแปลผลทางเภสัชพันธุศาสตร์

มีความเสี่ยงสูงต่อการแพ้ยาอัลโลพูรีนอล (allopurinol) ควรใช้ยาอื่นทดแทนและติดตามการรักษาตามปกติ

ออกบัตรโดย  
หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล  
งานพยาธิวิทยาโมเลกุล สาขาวิชาพยาธิวิทยา  
รพ.ศิริราช  
คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

โปรดอ่านข้อเสนอนะหลังบัตร ▶

## บัตรแสดงการตรวจเภสัชพันธุศาสตร์

สอบถามข้อมูลผลตรวจ  
0-7445-5000 ต่อ 15981  
สอบถามข้อมูลแพ้ยา  
0-7445-1314

### ข้อเสนอนะ

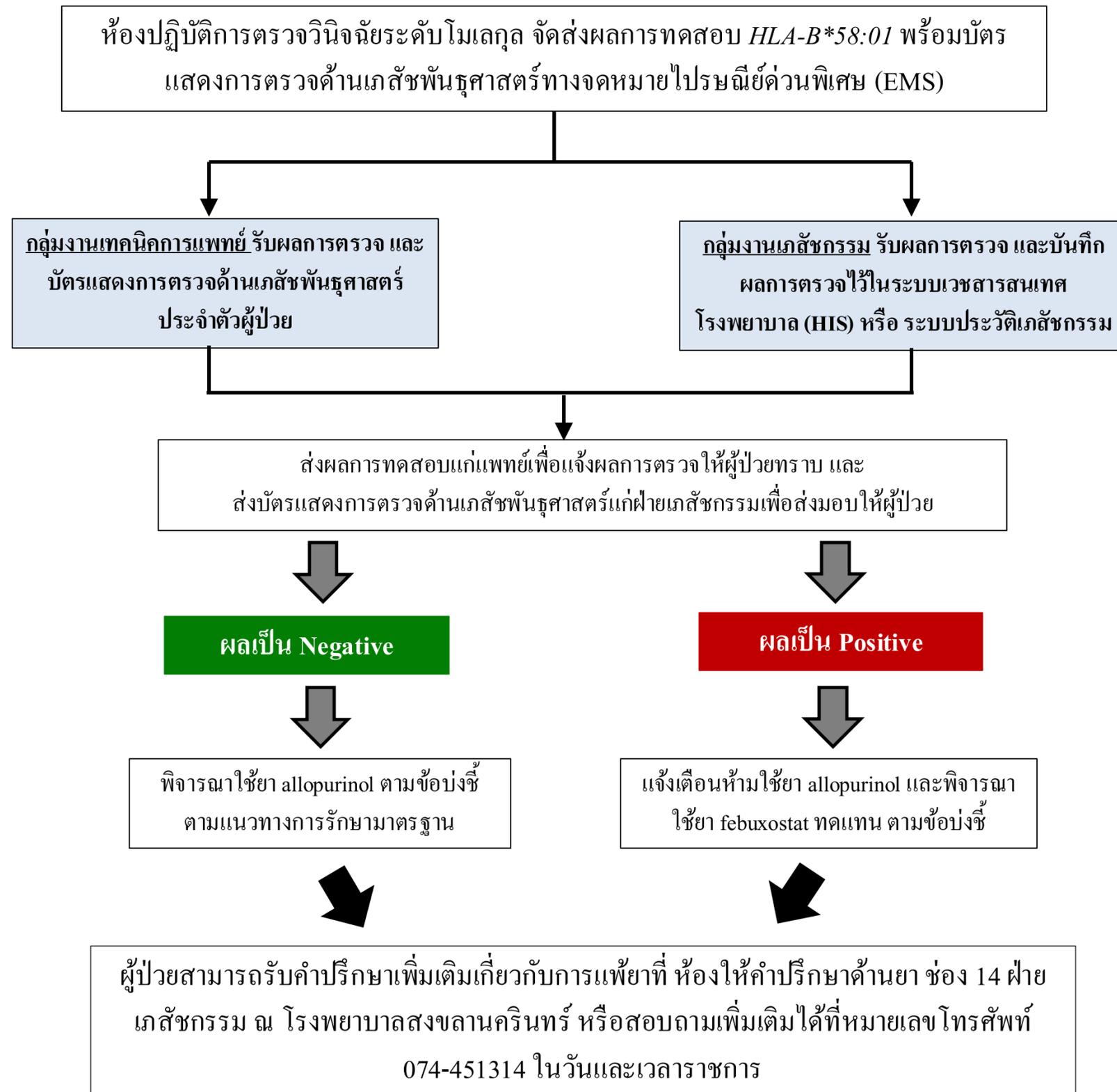
- การตรวจคัดกรองพบ HLA-B\*58:01 ในผู้ป่วย
- HLA-B\*58:01 เป็นลักษณะพันธุกรรมที่ชี้บ่งความเสี่ยงต่อผื่นแพ้ยารุนแรงต่อยาอัลโลพูรีนอล
- โปรดแจ้งให้ผู้ป่วยทราบว่า ผลการตรวจคัดกรอง HLA-B\*58:01 ไม่การันตีว่าจะไม่เกิดการแพ้ยาตัวเลือกอื่นนอกเหนือจากยาอัลโลพูรีนอล โปรดติดตามผลข้างเคียงจากยาตามปกติ
- กรุณาพกและแสดงบัตรนี้คู่กับบัตรแพทย์ (ถ้ามี)

ออกบัตรโดย  
หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล  
งานพยาธิวิทยาโมเลกุล สาขาวิชาพยาธิวิทยา  
รพ.ศิริราช  
คณะแพทยศาสตร์  
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

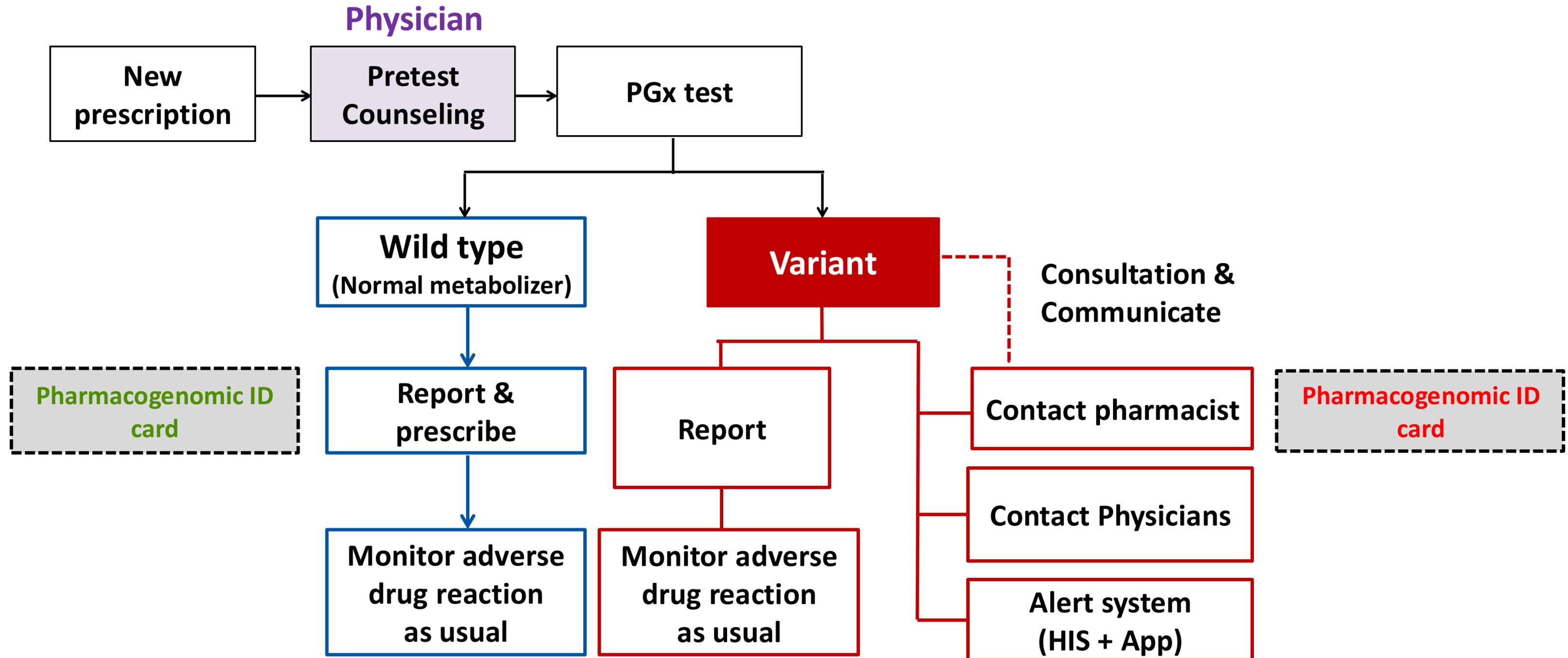
ผศ.ดร.อุพ.คุณุต์ จารุธรรมโสภณ

วันที่ออกบัตร

# การรับบัตร Pharmacogenomic card สำหรับใช้ในโรงพยาบาลอื่น

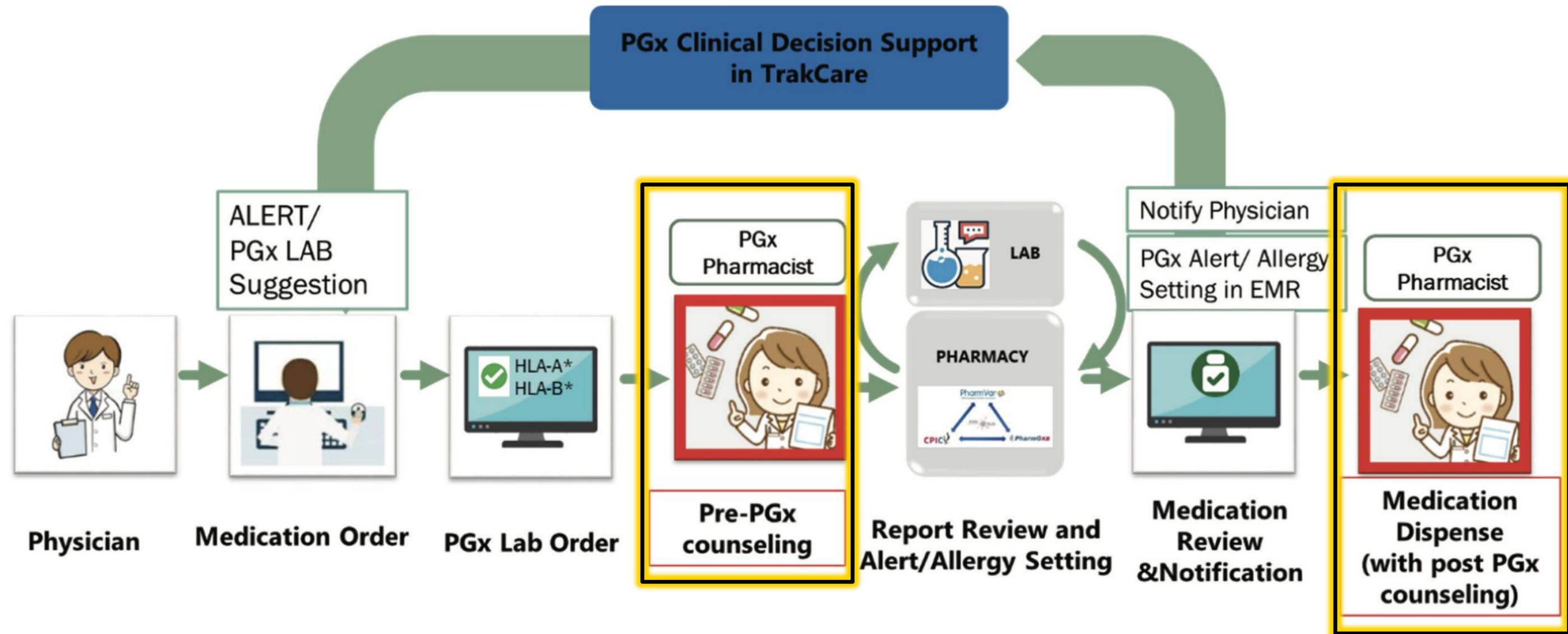


# Pharmacogenomic workflow for drug dosing (PSU)



# Pharmacogenomic workflow (Ramathibodi Hospital)

ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์ - คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี



The pharmacogenomics workflow must be arrangement and efficient through the process of handing over of the genotyping results to the patients.

# What's Next at PSU?



## Thalassemia

- $\alpha$ -thalassemia
- $\beta$ -thalassemia

## Forensics

Viral identification

## Hematological Disorders

- Thrombophilia-FV Leiden  
Prothrombin (F2 gene)
- Thrombophilia-MTHFR
- *SERPINE1*
- Hemochromatosis (*HFE* gene)

## PGx

- *CYP2C9* & *CYP2C19* for Phenytoin
- *CYP2D6*
- *DPYD*
- e.g., HLA, *RYR1*
- Preemptive PGx testing: PGx panel



# Thank You



E-mail: [areerat.h@psu.ac.th](mailto:areerat.h@psu.ac.th)



Department of Pathology and  
Genomic Medicine Center,  
Faculty of Medicine,  
Prince of Songkla University  
Tel: 074-455000 ต่อ 15981

