

GENOMIND™

Kişiselleştirilmiş Tıpta Yeni Bir Dönem

İlaç Tedavisini Genetikle Buluşturan Klinik Monograf



e-kitabı indir

DR. UFUK AKÇIL
ALİHAN AKTAŞ



GÜNEŞ TIP
KITABEVLERİ

genomind™

PSİKİYATRİ, NÖROLOJİ, KARDİYOLOJİ,
ONKOLOJİ VE AĞRI YÖNETİMİ ALANLARINDA
BİREYSELLEŞTİRİLMİŞ TIBBIN SINIRLARINI
YENİDEN ÇİZEN BİR YAKLAŞIM.

GENOMIND™

KİŞİLEŞTİRİLMİŞ TIPTA YENİ BİR DÖNEM

Dr. UFUK AKÇIL
ALİHAN AKTAŞ



GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ

GENOMIND™ KİŞİLEŞTİRİLMİŞ TIPTA YENİ BİR DÖNEM

Copyright © 2025

Bu Kitabın her türlü yayın hakkı **Güneş Tıp Kitabevleri Ltd. Şti.**'ne aittir. Yazılı olarak izin alınmadan ve kaynak gösterilmeden kısmen veya tamamen kopya edilemez; fotokopi, teksir, baskı ve diğer yollarla çoğaltılamaz.

ISBN: 978-625-6065-57-4

Genel Yayın Yönetmeni: Murat Yılmaz

Genel Yayın Yönetmeni Yardımcısı: Polat Yılmaz

Yayına Hazırlama: Güneş Dizgi-Grafik Tasarım Birimi

Baskı: Ankara Özgür Matbaacılık Basım Yay. Dağ. San. Tic. A.Ş. Saray Mahallesi
205 Cadde No: 4/2 Kahramankazan / Ankara
Telefon: 0507 923 90 99
Sertifika No: 46821

UYARI

Medikal bilgiler sürekli değişmekte ve yenilenmektedir. Standart güvenlik uygulamaları dikkate alınmalı, yeni araştırmalar ve klinik tecrübeler ışığında tedavilerde ve ilaç uygulamalarındaki değişikliklerin gerekli olabileceği bilinmelidir. Okuyuculara ilaçlar hakkında üretici firma tarafından sağlanan ilaca ait en son ürün bilgilerini, dozaj ve uygulama şekillerini ve kontrendikasyonları kontrol etmeleri tavsiye edilir. Her hasta için en iyi tedavi şeklini ve en doğru ilaçları ve dozlarını belirlemek uygulamayı yapan hekimin sorumluluğundadır. Yayıncı ve editörler bu yayından dolayı meydana gelebilecek hastaya ve ekipmanlara ait herhangi bir zarar veya hasardan sorumlu değildir.

GENEL DAĞITIM GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ

ANKARA

M. Rauf İnönü Sokak No: 3
06410 Sıhhiye / Ankara
Tel: (0312) 431 14 85 • 435 11 91-92
Faks: (0312) 435 84 23

İSTANBUL

Gazeteciler Sitesi Sağlam Fikir Sokak
No: 7 / 2 Esentepe / İstanbul
Tel: (0212) 356 87 43

KADIKÖY

Rasimpasha Mah. İskele Sokak
No: 4 / A Kadıköy / İstanbul
Tel: (0216) 546 03 47

www.guneskitabevi.com
info@guneskitabevi.com



ÖNSÖZ

Genetik biliminin tıptaki yansımaları, sağlık hizmetlerinin bireyselleştirilmiş ve daha etkin bir yapıya kavuşmasına olanak tanımaktadır. Bu dönüşümün temel taşlarından biri olan **farmakogenetik**, bireylerin genetik özelliklerinin ilaç yanıtları üzerindeki etkilerini inceleyerek, daha güvenli ve etkili tedavi planlarının oluşturulmasına zemin hazırlamaktadır.

Bu monograf, özellikle psikiyatri, nöroloji ve kronik hastalık yönetimi gibi alanlarda kullanılmak üzere geliştirilen **Genomind** farmakogenetik testlerinin bilimsel altyapısını, klinik uygulama alanlarını ve sağlık sistemine olan katkılarını kapsamlı bir biçimde ortaya koymaktadır. İçerik; **güncel farmakogenetik rehberler, klinik araştırmalar, sistematik derlemeler ve meta-analizlerle** desteklenmiş, alan yazındaki en güncel bilgilerle yapılandırılmıştır.

Eserin temel amacı; kişiselleştirilmiş tıp uygulamalarına ilgi duyan sağlık profesyonellerine, araştırmacılara ve klinisyenlere nitelikli, güncel ve uygulanabilir bir başvuru kaynağı sunmaktır. Farmakogenetik testlerin klinik karar destek süreçlerindeki rolünü anlamaya katkı sağlaması, hasta uyumunu ve tedavi başarısını artırmaya yönelik bilimsel bir rehber işlevi görmesi hedeflenmiştir.

Bu monografin e-kitap versiyonu, zaman içinde güncellenerek ve gerektiğinde düzeltilerek erişilebilir kılınacaktır. Böylece, okurların farmakogenetik alanındaki gelişmeleri yakından takip edebilmesi amaçlanmıştır.

Genetik temelli bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının daha yaygın hale geldiği bir sağlık sistemine katkı sunması dileğiyle...

Dr. Ufuk Akçıl

Alihan Aktaş

Sorumluluk Reddi ve Bilgilendirme

Bu monograf, Genomind farmakogenetik testlerinin bilimsel altyapısı, klinik uygulamaları ve literatürdeki yeri hakkında güncel, kaynaklı ve nesnel bilgiler sunmayı hedeflemiştir. Çalışma; yalnızca bilgi paylaşımı ve akademik farkındalık oluşturma amacı taşımakta olup, herhangi bir şekilde doğrudan tıbbi tanı koyma, tedavi önerme veya klinik müdahale amacıyla hazırlanmış değildir.

Yazarlar, metinde yer alan tüm bilimsel bilgileri saygın akademik kaynaklara, kılavuzlara ve hakemli dergilerde yayımlanmış çalışmalara dayandırmış; özenli ve tarafsız bir biçimde derlemiştir. Ancak tıp ve genetik bilimlerinin doğası gereği, bilgiler zamanla güncellenebilir, test kapsamı değişebilir ve bireysel hasta yönetimi klinik bağlamda farklılık gösterebilir. Bu nedenle, monografıta yer alan bilgiler hiçbir şekilde hekimin mesleki değerlendirmesinin ve hastaya özel klinik kararının yerine geçemez.

Yazarlar , bu eserin hazırlanması sürecinde herhangi bir kurum, kuruluş ya da firma ile maddi veya ticari bir çıkar ilişkisi içinde bulunmamıştır. Genomind kurumu ya da ilişkili herhangi bir ticari yapı, bu çalışmayı doğrudan veya dolaylı şekilde desteklememiştir. Eserde yer alan bilgiler tamamen bağımsız akademik çaba ve literatür incelemesi sonucunda Türkçe kaynak sağlama amacıyla oluşturulmuştur.

Bu monografıta sunulan içerik, yalnızca eğitim, araştırma ve mesleki gelişim amacıyla kullanılmalıdır. İçeriğin doğrudan uygulanmasından, eksik ya da yanlış yorumlanmasından veya bireysel tıbbi kararlarda tek kaynak olarak kullanılmasından doğabilecek herhangi bir sorumluluk, yazarların üzerine atfedilemez. Klinik uygulamalar daima hasta özelinde, güncel kılavuzlar ve yetkili sağlık profesyonellerinin değerlendirmeleri doğrultusunda yürütülmelidir.

Bu metin, kişiselleştirilmiş tıbbin gelişimini bilimsel temellerle desteklemeye yönelik bağımsız bir katkı olmayı amaçlamaktadır.

İÇİNDEKİLER

BÖLÜM 1: GİRİŞ & GENEL BİLGİLER.....	1
1.1. Genomind Nedir?	1
1.1.1. Farmakogenetik Temelli Kişiselleştirilmiş Tıp	2
1.1.2. Genomind'in Farmakogenetik Testleri	3
1.1.3. Genomind Testlerinin Klinik Faydaları	4
1.2. Farmakogenetik ve Kişiselleştirilmiş Tıbbın Önemi	5
1.2.1. Farmakogenetiğin Tanımı	5
1.2.2. Farmakogenetik ve Kişiselleştirilmiş Tıp	6
1.2.3. Farmakogenetik Testlerin Klinik Kullanımı.....	6
1.2.4. Farmakogenetik Testlerin Faydaları	7
1.3. Genomind'in Sağladığı Çözümler	8
1.3.1. Genomind'in Temel Hedefleri	8
1.3.2. Genomind'in Farmakogenetik Testleri	8
1.3.3. Genomind Testlerinin Klinik Kullanımı	9
1.3.4. Genomind Testlerinin Sağlık Ekonomisine Etkisi	9
 BÖLÜM 2: FARMAKOGENETİĞİN TEMELLERİ	 13
2.1. Farmakokinetik ve Farmakodinamik Kavramları	13
2.1.1. Farmakokinetik Nedir?	13
2.1.2. Farmakodinamik Nedir?	14
2.1.3. Farmakokinetik ve Farmakodinamiğin Birlikte Kullanımı	14
2.2. Gen-İlaç Etkileşimleri ve Önemi	16
2.2.1. Genetik Varyasyonların İlaç Yanıtına Etkisi	16
2.2.2 Farmakokinetik ve Farmakodinamik Genler Arasındaki Etkileşimler.....	17
2.2.3. Farmakogenetik Testlerin Gen-İlaç Etkileşimlerindeki Rolü.....	18

2.3. Farmakogenetik Testlerin Kullanımı	19
2.3.1. Farmakogenetik Test Türleri	19
2.3.2. Klinik Uygulamalarda Farmakogenetik Testlerin Kullanımı	21
2.3.3. Farmakogenetik Testlerin Sağlık Sistemine Katkıları.....	21

BÖLÜM 3: GENOMIND ÜRÜN ANALİZİ25

3.1. Genomind Express Report	25
3.1.1. Genomind Express Report'un Test Kapsamı.....	25
3.1.2. Genomind Express Report'un Klinik Kullanımı	26
3.1.3. Genomind Express Report'un Sağlık Ekonomisine Etkisi	27
3.2. Genomind NeuroPsych PGx Report	27
3.2.1. Genomind NeuroPsych PGx Report'un Test Kapsamı.....	28
3.2.2. Genomind NeuroPsych PGx Report'un Klinik Kullanımı.....	29
3.2.3. Genomind NeuroPsych PGx Report'un Sağlık Ekonomisine Etkisi	30
3.3. GenMedPro™ Klinik Karar Destek Sistemi	31
3.3.1. GenMedPro™'nün İşleyişi	31
3.3.2. GenMedPro™'nün Klinik Kullanımı	33
3.3.3. GenMedPro™'nün Sağlık Ekonomisine Etkisi	33

BÖLÜM 4: KLİNİK ÇALIŞMALAR VE ETKİNLİK ANALİZİ.....35

4.1. Genomind Testlerinin Klinik Sonuçları	35
4.1.1. Genomind Testleri ile Yapılan Klinik Çalışmalar	35
4.1.2. Psikiyatride Genomind Testlerinin Etkinliği.....	36
4.1.3. Kardiyoloji ve Ağrı Yönetiminde Genomind Testlerinin Etkinliği	37
4.2. Farmakogenetik Testlerin Hasta Sonuçlarına Etkisi.....	38
4.2.1. Farmakogenetik Testlerin Psikiyatri Hastalarına Etkisi	39
4.2.2. Farmakogenetik Testlerin Kardiyoloji Hastalarına Etkisi	39
4.2.3. Farmakogenetik Testlerin Ağrı Yönetimi ve Onkoloji Hastalarına Etkisi.....	40
4.3. Genomind Kullanıcıları Üzerinde Gerçek Klinik Veri Analizleri	41
4.3.1. Klinik Veri Analizleri ve Kontrollü Çalışmaların Karşılaştırması	42

4.3.2. Psikiyatri Hastalarında Klinik Veri Analizleri	43
4.3.3. Kardiyoloji ve Ağrı Yönetiminde Klinik Veri Analizleri	43

BÖLÜM 5: FARMAKOKİNETİK VE FARMAKODİNAMİK GENLER.....49

5.1. ABCB1, CYP2D6, CYP2C19 gibi Genler ve Klinik Önemi	49
5.1.1. ABCB1 (P-Glikoprotein) ve Klinik Önemi	49
5.1.2. CYP2D6 ve Klinik Önemi	50
5.1.3. CYP2C19 ve Klinik Önemi	51
5.2. Serotonin ve Dopamin Metabolizmasında Genetik Etkiler.....	52
5.2.1. Serotonin Metabolizmasında Genetik Etkiler	53
5.2.2. Dopamin Metabolizmasında Genetik Etkiler	54
5.2.3. Farmakogenetik Testlerin Serotonin ve Dopamin Üzerindeki Etkileri.....	55
5.3. Genetik Test Sonuçlarının Klinik Uygulamaya Etkisi.....	57
5.3.1. Farmakogenetik Testlerde Yeni Teknolojiler.....	57
5.3.2. Farmakogenetik Testlerin Klinik Kullanımının Yaygınlaşması	59
5.3.3. Farmakogenetik Testlerin Sağlık Sistemine Katkıları.....	59

BÖLÜM 6: GENOMİND'İN KLİNİKTE KULLANIMI.....63

6.1. Sonuç ve Genel Değerlendirme	63
6.1.1. Farmakogenetik Testlerin Klinik Etkileri	64
6.1.2. Farmakogenetik Testlerin Sağlık Sistemine Etkileri	65
6.1.3. Gelecekte Farmakogenetik Testlerin Rolü	66

BÖLÜM 7: SAĞLIK EKONOMİSİ VE MALİYET ANALİZİ71

7.1. Klinik Farmakogenetik Kılavuzları ve Öneriler.....	71
7.1.1. CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) Kılavuzu.....	72
7.1.2. FDA (U. S. Food and Drug Administration) Farmakogenetik Kılavuzu	72
7.1.3. Diğer Uluslararası Kılavuzlar	73
7.2. Farmakogenetik Testlerin Klinik Karar Destek Sistemlerine Entegrasyonu.....	74
7.2.1. Klinik Karar Destek Sistemleri (CDSS) ve Farmakogenetik.....	74

7.2.2. Farmakogenetik Testlerin Elektronik Sağlık Kayıtlarına (EHR) Entegrasyonu.....	75
7.2.3. Yapay Zeka ve Makine Öğrenimi ile Farmakogenetik Karar Desteği.....	76
7.3. Farmakogenetik Testlerin Klinik Kullanımına İlişkin Örnek Vakalar.....	77
7.3.1. Psikiyatri Vakası: Depresyon Hastasında Farmakogenetik Test Kullanımı	78
7.3.2. Kardiyoloji Vakası: Warfarin Dozajının Farmakogenetik ile Optimize Edilmesi ..	78
7.3.3. Onkoloji Vakası: Kemoterapi Toksisitesinin Önlenmesi	79
7.3.4. Ağrı Yönetimi Vakası: Opioid Dozajının Farmakogenetik ile Kişiselleştirilmesi	79

BÖLÜM 8: REGÜLASYONLAR VE GELECEK PERSPEKTİFİ85

8.1. Farmakogenetik ve Gelecekte Kişiselleştirilmiş Tıp.....	85
8.1.1. Genom ve İlaç Etkileşimi: Yeni Biyomarker'lar	86
8.1.2. Yapay Zeka ve Büyük Veri İle Bireyselleştirilmiş Tıp	86
8.1.3. Kişiselleştirilmiş Tıbbın Önündeki Engeller ve Gelecek Stratejileri	86
8.2. Sonuç ve Gelecek Perspektifleri.....	88
8.2.1. Farmakogenetik Testlerin Sağlık Sistemine Entegrasyonu	88
8.2.2. Yeni Teknolojiler ve Genetik Tıbbın Geleceği	89
8.2.3. Farmakogenetik Testlerin Etik ve Yasal Boyutu.....	89

EKLER.....	95
GENOMIND TESTİ İŞ AKIŞI	95
 EK 1: GENOMIND TESTİ NASIL YAPILIR?	97
Genomind Testini Kimler Kullanabilir?.....	97
Genomind Testinin İş Akışı.....	97
Test Sonuçları Nasıl Okunur?	98
Testin Klinik Kullanımı Ve Yorumlanması.....	99
Genomind Testi Klinik Uygulamada Nasıl Kullanılmalıdır?	100
 EK 2: İLAÇ-GEN İLİŞKİLERİ TABLOSU	101
Genetik Testlerin Klinik Rehberlik Ettiği İlaçlar.....	101
Farmakogenetik Testlerin Klinik Pratikte Kullanımı	102
İlaç-Gen İlişkileri Tablosu Ne Kazandırır?	103
 EK 3: KLİNİK KARAR DESTEK SİSTEMLERİ (CDSS) KULLANIM KILAVUZU	105
Klinik Karar Destek Sistemleri Nasıl Çalışır?	105
Klinik Karar Destek Sistemlerinin Temel Özellikleri	106
Popüler Klinik Karar Destek Sistemleri	106
Cdss Kullanımına Dair Öneriler.....	107
Klinik Karar Destek Sistemleri Neden Önemlidir?	107
 EK 4: HASTALAR İÇİN BİLGİLENDİRME DOKÜMANI.....	109
Farmakogenetik Test Nedir ve Neden Yapılır?.....	109
Farmakogenetik Test Kimler İçin Uygunur?	110
Farmakogenetik Test Nasıl Yapılır?	110
Test Sonuçları Nasıl Yorumlanır?	111
Hastaların Test Sonuçlarına Göre Yapması Gerekenler	111
Hastalar İçin Farmakogenetik Testin Önemi	112

EK 5: FARMAKOGENETİK TESTLERDE KULLANILAN PARAMETRELER VE DEĞERLER	113
Farmakogenetik Testlerde Analiz Edilen Ana Parametreler	113
Genetik Markerlar ve Polimorfizmlerin Klinik Önemi.....	114
Farmakogenetik Test Raporlarının Yorumlanması	115
Farmokogenetik Test Parametreleri ve Klinik Kararlar	115
 EK 6: GENOMİND KLİNİK DOSYASI	 117
Yönetici Özeti	117
Literatür Özetleri ve Klinik Etki	131
Referanslar	159

Farmakogenetik Neden Önemlidir?

- Geleneksel ilaç yönetiminden farklı olarak, **genetik testler hastaya özel tedavi planlamasına izin verir.**
- **Yan etkileri azaltarak hastaların yaşam kalitesini artırır.**
- **İlaçların verimliliğini artırır, tedavi sürecini hızlandırır ve sağlık harcamalarını düşürür.**
- Farmakogenetik testler, ilaçların **bireysel farklılıklarını belirleyerek** doktorların daha bilinçli kararlar almasını sağlar.
- Tedavi süreçlerindeki **belirsizlikleri en aza indirerek** daha güvenli bir sağlık hizmeti sunulmasını destekler.
- Hastaların ilaçları **daha doğru ve etkili kullanmasını sağlayarak** tıbbi hata riskini azaltır.

Sonuç olarak, farmakogenetik testler modern tıbbın ayrılmaz bir parçası haline gelmiştir ve kişiselleştirilmiş tedavi sunarak hastaların hayatlarını doğrudan iyileştirmektedir.

1.3. GENOMIND'İN SAĞLADIĞI ÇÖZÜMLER

Genomind, farmakogenetik testler ve klinik karar destek sistemleri ile kişiselleştirilmiş tıbbi destekleyen bir biyoteknoloji şirkettir. Hastaların **genetik profiline göre ilaç tedavisini optimize ederek**, daha güvenli ve etkili sağlık hizmetleri sunmayı amaçlar.

1.3.1. Genomind'in Temel Hedefleri

- Hekimlerin ilaç tedavisini genetik temele dayandırmasını sağlamak.
- Hastaların ilaçlara vereceği yanıtı önceden tahmin etmek.
- Yanlış ilaç seçiminden kaynaklanan yan etkileri en aza indirmek.
- Kişiye özel tedavi süreçleriyle sağlık hizmetlerini iyileştirmek.

Bu hedefleri gerçekleştirmek için Genomind aşağıdaki çözümleri sunmaktadır:

1.3.2. Genomind'in Farmakogenetik Testleri

Genomind, bireyselleştirilmiş tedavi için genetik testler geliştirerek hekimlere karar desteği sağlar.

Genomind Express Report

- 6 farmakodinamik ve 11 farmakokinetik geni analiz eder.
- Hızlı ve etkili genetik test sonuçları sunar.
- Psikiyatri, nöroloji ve ağrı yönetimi alanlarında kullanılır.
- İlk basamak tedaviye başlamadan önce doktorlara rehberlik eder.
- Tedavi sürecini hızlandırarak gereksiz ilaç değişimlerini önler.

Genomind NeuroPsych PGx Report

- 15 farmakodinamik ve 11 farmakokinetik geni kapsar.
- Depresyon, bipolar bozukluk, şizofreni gibi hastalıkların farmakogenetik yönetimi için geliştirilmiştir.

2.3.2. Klinik Uygulamalarda Farmakogenetik Testlerin Kullanımı

Farmakogenetik testlerin en sık kullanıldığı alanlar:

Tıbbi Alan	Kullanılan İlaç Grubu	İlgili Genler
Psikiyatri	Antidepresanlar, Antipsikotikler	CYP2D6, CYP2C19, SLC6A4
Kardiyoloji	Kan sulandırıcılar, Beta blokerler	CYP2C9, VKORC1, SLCO1B1
Onkoloji	Kemoterapi ilaçları	TPMT, DPYD, UGT1A1
Nöroloji	Antiepileptikler	CYP2C19, SCN1A, HLA-B1502
Ağrı Yönetimi	Opioidler	CYP2D6, OPRM1

Klinik Uygulama Sonuçları:

- Farmakogenetik testlerin kullanıldığı psikiyatrik hastalarda ilaç yan etkileri %40 oranında azalmıştır.
- Kardiyoloji hastalarında, farmakogenetik test sonrası doz ayarlaması yapılan bireylerde pıhtılaşma riski %30 daha düşük bulunmuştur.
- Kemoterapi ilaçları için yapılan farmakogenetik testlerle yan etkiler %50 oranında azaltılmıştır.
- Nöroloji hastalarında genetik testlere dayalı ilaç seçimi sayesinde nöbet kontrol oranları artmıştır.
- Opioid metabolizmasını değerlendiren farmakogenetik testler, doz aşımı riskini %45 oranında azaltmıştır.

2.3.3. Farmakogenetik Testlerin Sağlık Sistemine Katkıları

Farmakogenetik testlerin sağlık sistemine etkileri:

- Yan etkileri azaltarak hasta güvenliğini artırır.
- Hastane yatışlarını ve acil servis başvurularını düşürür.
- Tedavi sürecini hızlandırarak sağlık maliyetlerini azaltır.
- İlaçların bireysel düzeyde etkinliğini artırarak tedavi sürecini daha öngörülebilir hale getirir.
- Sağlık sigorta sistemlerinde maliyet etkinliğini artırarak gereksiz harcamaları önler.

Sağlık Ekonomisi Üzerindeki Etkisi:

- Yanlış ilaç kullanımı nedeniyle oluşan hastane masrafları %35 oranında düşmüştür.
- Doz ayarlaması yapılan hastalarda ilaç etkinliği %50 artmıştır.
- Genetik test uygulanan hastalarda ilaç değişim oranı %30 daha düşük bulunmuştur.

Genomind NeuroPsych PGx Report'un Sağladıkları:

- Psikiyatrik ilaç tedavisinin kişiye özel hale getirilmesini sağlar.
- İlaç yan etkilerini azaltarak hasta güvenliğini artırır.
- Hastanın genetik yapısına göre en uygun ilacı ve dozu belirler.
- Psikiyatri hastalarında gereksiz ilaç değişikliklerini ve başarısız tedavi süreçlerini önler.
- Tedaviye uyumu artırarak, hastaların daha hızlı ve etkili sonuçlar almasını sağlar.
- İlaç-ilaç etkileşimlerini değerlendirerek daha güvenli reçetelendirme yapılmasına olanak tanır.

Bu test, klinisyenlerin bireyin genetik profiline göre **daha bilinçli tedavi kararları almasına yardımcı olur.**

Genomind NeuroPsych PGx Report, özellikle depresyon, bipolar bozukluk, şizofreni, anksiyete ve obsesif kompulsif bozukluk (OKB) gibi hastalıkların tedavisinde **kullanılan ilaçların bireysel düzeyde uyumunu değerlendirmede kritik bir rol oynar.**

Genomind NeuroPsych PGx Report, psikiyatri alanında kişiselleştirilmiş tedavi uygulamalarını destekleyerek hasta **sonuçlarını iyileştirmeye ve daha güvenli tedavi süreçleri sunmaya katkıda bulunur.**

3.2.1. Genomind NeuroPsych PGx Report'un Test Kapsamı

Bu test, psikiyatrik ilaçların metabolizmasını ve biyolojik etkisini düzenleyen **26 geni analiz eder.**

Genetik Kategori	Analiz Edilen Genler	İlgili Alanlar
Farmakokinetik Genler	CYP2D6, CYP2C19, CYP3A4, CYP1A2, CYP2B6, CYP2C9, UGT1A4, ABCB1	İlaç metabolizması ve toksisite riski
Farmakodinamik Genler	HTR2A, HTR2C, SLC6A4, COMT, DRD2, DRD4, MTHFR, CACNA1C, BDNF	Nörotransmitter sistemi ve reseptör yanıtları
İmmünolojik Genler	HLA-A, HLA-B1502	İlaç hipersensitivite reaksiyonları (örn. antiepileptik ilaçlar için Stevens-Johnson Sendromu riski)

- **Farmakokinetik genler**, ilacın vücutta nasıl metabolize edildiğini belirler ve ilaç dozajının kişiye özel olarak ayarlanmasına yardımcı olur.
- **Farmakodinamik genler**, ilacın beyin reseptörleri üzerindeki etkisini analiz eder ve tedaviye bireysel yanıtı değerlendirir.
- **İmmünolojik genler**, belirli ilaçlara karşı aşırı duyarlılık ve toksisite riskini değerlendirerek ciddi advers reaksiyonları öngörür.

4.2.1. Farmakogenetik Testlerin Psikiyatri Hastalarına Etkisi

Psikiyatrik ilaçlara verilen yanıt genetik faktörlere bağlı olarak değişiklik gösterebilir. Farmakogenetik testler, hangi hastaların hangi ilaçlardan daha fazla fayda göreceğini belirleyerek tedavi başarısını artırır.

Klinik Uygulama Sonuçları:

Hasta Grubu	Farmakogenetik Test Uygulanmalar	Klinik Sonuçlar
Depresyon Hastaları	Genetik test ile uygun ilaç seçilen hastalar	İyileşme süresi %50 hızlandı, yan etkiler %40 azaldı.
Bipolar Bozukluk Hastaları	Farmakogenetik test sonuçlarına göre ilaç verilen hastalar	Tedaviye uyum %35 arttı.
Şizofreni Hastaları	Antipsikotik ilaçların genetik analizi yapılan hastalar	İlaç değişim oranı %30 azaldı.

Bu çalışmalar, farmakogenetik testlerin psikiyatrik hastalıklarda tedavi süreçlerini nasıl iyileştirdiğini göstermektedir.

Örnekler:

- HTR2A ve SLC6A4 gen testi yapılan depresyon hastalarında SSRI tedavisine yanıt oranı %35 artmıştır.
- CYP2D6 ve CYP2C19 gen testleri yapılan hastalarda, antipsikotik ilaç değişim oranı %30 azalmıştır.
- Bipolar bozukluk hastalarında CACNA1C genetik varyantı belirlenerek duygudurum dengeleyici ilaçlar daha doğru şekilde reçetelendirilmiştir.
- SLC6A4 kısa alel taşıyan hastaların SSRI tedavisine daha düşük yanıt verdiği belirlenerek alternatif tedaviler uygulanmıştır.
- CYP2D6 yavaş metabolize edici hastalarda antipsikotik ilaçların birikme riski belirlenerek doz ayarlamaları yapılmıştır.

Sonuç olarak, farmakogenetik testler psikiyatri hastalarında ilaç seçimini optimize ederek tedaviye yanıt oranlarını artırır, yan etkileri en aza indirir ve hastaların tedaviye uyumunu güçlendirir.

4.2.2. Farmakogenetik Testlerin Kardiyoloji Hastalarına Etkisi

Farmakogenetik testler, kalp hastalarının ilaçlara verdiği yanıtı belirleyerek tedavi süreçlerini optimize eder.

Farmakogenetik testler sonucunda gözlenen klinik iyileşmeler:

Test Uygulanan Hastalar	İyileşme Oranı	Yan Etki Azalması
Depresyon Hastaları (SSRI kullananlar)	%50 daha hızlı iyileşme	%35 daha az yan etki
Şizofreni Hastaları (Antipsikotik kullananlar)	%30 daha fazla tedavi uyumu	%40 daha az yan etki
DEHB Hastaları (Stimülan kullananlar)	%25 daha fazla dikkat gelişimi	%30 daha az ilaç değişimi

Örnekler:

- SLC6A4 kısa alel taşıyan bireyler, SSRI yerine SNRI grubu antidepresanlara daha iyi yanıt verebilir.
- COMT Val158Met varyantı taşıyan bireyler, dopamin dengesini korumak için farklı antipsikotik ilaçlara ihtiyaç duyabilir.
- HTR2A polimorfizmi olan hastalar, antidepresanların etkisini daha düşük veya yüksek düzeyde hissedebilir ve ilaç dozaj ayarlaması gerekebilir.
- DRD2 gen varyasyonuna sahip bireylerde, dopamin blokajına bağlı antipsikotik yan etkileri daha fazla gözlenebilir.
- DAT1 polimorfizmi olan hastalar, stimülan ilaçlara verdiği yanıt doğrultusunda doz ayarlamasına ihtiyaç duyabilir.

Serotonin ve Dopamin Genetik Etkileri Neden Önemlidir?

- Genetik varyasyonlar, bireylerin serotonin ve dopamin metabolizmasına nasıl tepki verdiğini belirler.
- Depresyon, şizofreni, DEHB gibi psikiyatrik hastalıklarda tedavi süreçlerini doğrudan etkiler.
- Farmakogenetik testler, doğru ilaç seçiminde önemli bir rehberlik sunarak bireyselleştirilmiş tedaviyi mümkün kılar.
- Yan etki risklerini azaltarak hastaların tedaviye uyumunu artırır.
- İlaç etkinliğini artırarak tedavi sürelerini kısaltır ve hastaların daha hızlı iyileşmesini sağlar.

Sonuç olarak, serotonin ve dopamin metabolizması üzerindeki genetik etkiler, psikiyatrik hastalıkların yönetiminde farmakogenetik testlerin ne kadar önemli olduğunu göstermektedir.

FDA tarafından farmakogenetik testlerle ilişkili olarak belirlenen bazı ilaçlar:

İlaç	İlgili Gen	FDA Önerisi
Tamoxifen	CYP2D6	Zayıf metabolize edicilerde alternatif doz veya ilaç seçilmelidir.
Abacavir	HLA-B*5701	Pozitif hastalarda kullanımı kontrendikedir.
Azathioprine	TPMT	TPMT düşük aktivite gösteren hastalarda ciddi yan etkiler oluşabilir.
Carbamazepine	HLA-B 1502	Asya kökenli hastalarda Stevens-Johnson sendromu riski nedeniyle test edilmelidir.

FDA tarafından belirlenen farmakogenetik etiketleme sistemleri, doktorlara hangi ilaçların genetik testlerle yönlendirilmesi gerektiğini açıkça belirtmektedir.

Örnekler:

- Carbamazepine tedavisine başlamadan önce Asya kökenli hastalar için HLA-B*1502 testi yapılmalıdır, çünkü bu mutasyon Stevens-Johnson sendromu riskini artırır.
- Abacavir kullanacak hastalar HLA-B*5701 açısından test edilmelidir, çünkü bu mutasyon ciddi alerjik reaksiyonlara neden olabilir.

7.1.3. Diğer Uluslararası Kılavuzlar

CPIC ve FDA dışında, farmakogenetik testlerin uygulanması için çeşitli uluslararası rehberler bulunmaktadır.

Diğer Önemli Farmakogenetik Kılavuzları:

Kılavuz	Kuruluş	Öneri Alanı
Dutch Pharmacogenetics Working Group (DPWG)	Hollanda Sağlık Konseyi	Avrupa'daki farmakogenetik test uygulamalarını yönlendirir.
Canadian Pharmacogenomics Network for Drug Safety (CPNDS)	Kanada Sağlık Bakanlığı	Kanada'da ilaç güvenliği ve genetik testlerin entegrasyonunu destekler.
European Medicines Agency (EMA)	Avrupa İlaç Ajansı	Farmakogenetik testlerin Avrupa'daki ilaç regülasyonlarında yer almasını sağlar.

Bu rehberler, dünya genelinde farmakogenetik testlerin uygulanmasını standart hale getirmeye yardımcı olmaktadır.

8.2. SONUÇ VE GELECEK PERSPEKTİFLERİ

Farmakogenetik testler, modern tıbbın en önemli yeniliklerinden biri olarak, hastaların bireysel genetik profiline göre ilaç seçiminde devrim yaratmaktadır.

Genetik biliminin ilerlemesi, kişiselleştirilmiş tedavi süreçlerini daha güvenli, daha etkili ve daha erişilebilir hale getirmektedir.

Farmakogenetik testlerin gelecekte tıp alanında nasıl bir dönüşüm yaratacağına dair temel çıkarımlar:

- Klinik uygulamalarda daha yaygın hale gelerek standart bakım prosedürlerine entegre edilecek.
- Yeni nesil DNA dizileme ve yapay zeka destekli sistemlerle daha hızlı ve doğru analizler yapılabilecek.
- Sağlık sigorta sistemleri, farmakogenetik testleri kapsama alarak hasta maliyetlerini azaltabilecek.
- Kronik hastalıkların önlenmesi ve yönetiminde genetik testler daha yaygın kullanılacak.

Farmakogenetik testlerin gelecek 10 yıldaki gelişimi, tıp dünyasında çığır açan değişiklikler yaratabilir.

8.2.1. Farmakogenetik Testlerin Sağlık Sistemine Entegrasyonu

Gelecekte farmakogenetik testlerin sağlık sistemine tam entegrasyonu için bazı kritik adımlar gerekmektedir.

1. Klinik Rehberlerin Güncellenmesi:

- CPIC, FDA ve EMA gibi kuruluşların kılavuzları genişletilmeli ve daha fazla ilaç-gen etkileşimi içermelidir.
- Genetik veriler, sağlık profesyonelleri için standart klinik karar süreçlerine dahil edilmelidir.

2. Hastane ve Eczane Sistemlerine Entegrasyon:

- Farmakogenetik test sonuçları, elektronik sağlık kayıtlarına (EHR) otomatik olarak işlenmelidir.
- Eczacılar ve doktorlar, reçeteleme aşamasında genetik bilgileri kullanarak ilaç seçimlerini yapabilmelidir.

3. Sağlık Sigorta Kapsamı ve Maliyet Yönetimi:

- Farmakogenetik testlerin yaygınlaşması için sağlık sigortaları bu testleri kapsamalıdır.
- Hastaların test maliyetlerini düşürmek için devlet ve özel sektör iş birliği yapılmalıdır.

CDSS Sistemi	Özellikleri	Kullanım Alanı
Cerner Millennium	Klinik farmakogenetik test sonuçlarını hastane kayıtlarına entegre eder.	Hastane ve klinik uygulamalar
Tempus AI	Yapay zeka tabanlı farmakogenetik karar desteği sunar.	Onkoloji, psikiyatri

CDSS sistemleri, hastanın genetik profilini kullanarak doktorların doğru ilaç seçimleri yapmasını sağlar.

Örnek:

- Bir doktor, Epic Systems üzerinden farmakogenetik test sonuçlarını görüntüleyerek hasta için en uygun antidepresanı belirleyebilir.

CDSS KULLANIMINA DAİR ÖNERİLER

CDSS sistemleri, doktorların farmakogenetik verileri en iyi şekilde kullanmasını sağlamak için aşağıdaki önerilere göre uygulanmalıdır:

- Farmakogenetik test sonuçları, hasta dosyasına kaydedilmeli ve düzenli olarak güncellenmelidir.
- Hastane bilgi yönetim sistemleri ile entegrasyon sağlanmalıdır.
- CDSS sistemleri, CPIC ve FDA farmakogenetik kılavuzları ile uyumlu olmalıdır.
- Sağlık profesyonelleri, CDSS önerilerini klinik tecrübeleriyle birlikte değerlendirmelidir.
- Hastalar, CDSS önerileri doğrultusunda kişiselleştirilmiş ilaç tedavisine yönlendirilmelidir.

Bu öneriler, farmakogenetik testlerin klinik pratiğe daha etkili bir şekilde entegrasyonunu sağlayacaktır.

KLİNİK KARAR DESTEK SİSTEMLERİ NEDEN ÖNEMLİDİR?

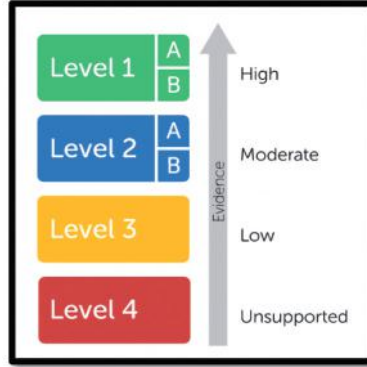
- CDSS sistemleri, farmakogenetik test sonuçlarını analiz ederek doktorlara en iyi tedavi seçeneklerini sunar.
- İlaç-gen ve ilaç-ilaç etkileşimlerini değerlendirerek hasta güvenliğini artırır.
- Hastaların bireyselleştirilmiş tedavi planlarını optimize eder ve yan etki risklerini en aza indirir.
- Hastane ve klinik sistemlerine entegre edilerek sağlık profesyonellerinin daha hızlı ve etkili kararlar almasına yardımcı olur.

Sonuç olarak, CDSS sistemleri farmakogenetik testlerin klinik uygulamalara entegrasyonunu kolaylaştırarak bireyselleştirilmiş tıbbın geleceğini şekillendirmektedir.

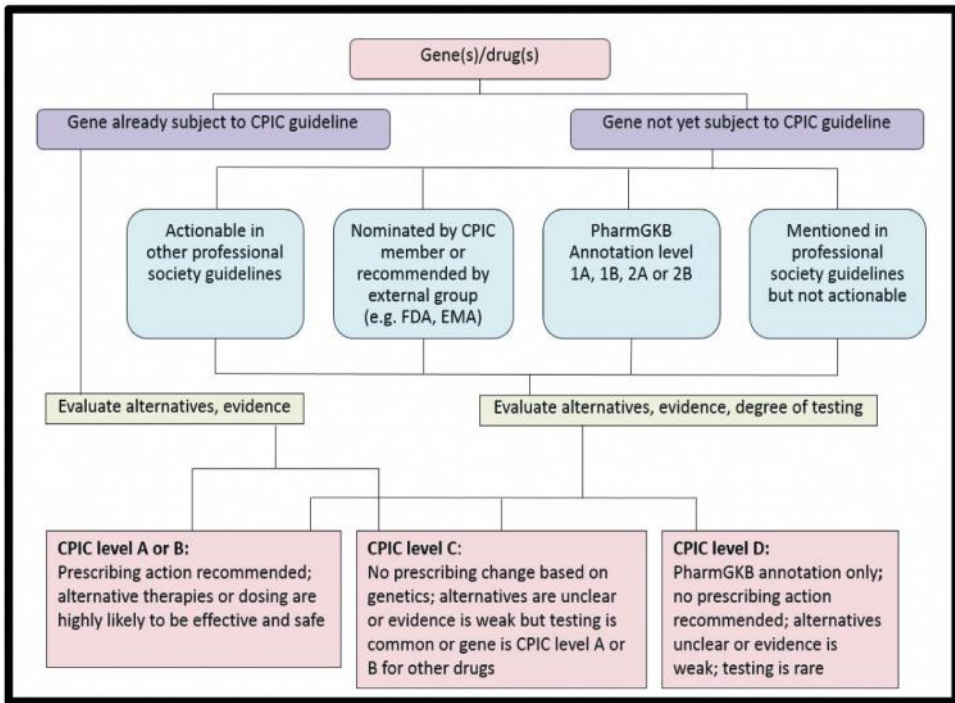
KLİNİK GEÇERLİLİK

Gen-ilaç çifti ilişkilerinin klinik geçerliliği, NIH/NHGRI/NICHD/NIDA tarafından finanse edilen bir farmakogenomik bilgi kaynağı olan PharmGKB ve hasta bakımı için farmakogenetik testlerin kullanımını kolaylaştırmaya odaklanan uluslararası bir konsorsiyum olan CPIC tarafından tanımlanan kanıt seviyeleri ile tanımlanabilir. Bu kanıt seviyeleri, klinik kılavuzların mevcudiyetine, ilaç etiket bilgilerine ve gen-ilaç ilişkilerini destekleyen kanıtların sağlamlığına dayalı olarak oluşturulmuştur.¹⁻²

PharmGKB Klinik Kanıt Düzeyleri²



CPIC Klinik Kanıt Düzeyleri¹



AMERİKA BİRLEŞİK DEVLETLERİ GIDA VE İLAÇ DAİRESİ (FDA)

FDA, PGx ile ilgili iki temel kaynak yayımlamıştır: **Farmakogenetik Biyobelirteçler Tablosu** ve **Farmakogenetik İlişkiler Tablosu**³⁻⁴. Bu kaynaklarda PGx'in rolü şu şekilde tanımlanmaktadır:

"Farmakogenetik testler, hastanın genetik bilgisi ile birleştirildiğinde, ilaç seçimini, dozaj ayarlarını ve toksisite risklerinin değerlendirilmesini destekleyebilir. Genomik biyobelirteç bilgileri;

- İlaça maruziyet ve yanıt değişkenliği,
- Advers olay riski,
- Genotipe özgü dozlama,
- İlaç etki mekanizmaları,
- Polimorfik hedef genler,
- Klinik deneme tasarımlarını açıklamada rehberlik sağlar. "

AMERİKAN SAĞLIK SİSTEMİ ECZACILARI DERNEĞİ (ASHP)

ASHP, PGx'in tüm sağlık hizmeti sunum ortamlarında ilaçla ilgili sonuçları iyileştirme potansiyeline sahip olduğunu vurgulamaktadır. Dernek şu faydalara dikkat çekmektedir:

"PGx rehberliğinde tedavi, iyileştirilmiş klinik sonuçlar, azalmış advers etkiler, daha düşük maliyetler, artan ilaç uyumu, doğru ajan seçimi, daha kısa tedavi süresi ve hasta güvenliğinde artış ile ilişkilidir. "

MOLEKÜLER PATOLOJİ DERNEĞİ (AMP)

AMP liderlerinden oluşan bir çalışma grubu, klinik açıdan anlamlı farmakogenomik testlerin bazı koşullarda hasta bakımını ve klinik uygulamaları iyileştirebileceğini belirtmiştir. Bu yaklaşım, kanıta dayalı kılavuz geliştirme sürecine katkı sunmaktadır.

ULUSLARARASI PSİKİYATRİK GENETİK DERNEĞİ (ISPG)

ISPG farmakogenetik testleri, iyi klinik uygulamaları destekleyici bir karar destek aracı olarak değerlendirmektedir. Kuruluş, özellikle **karbamazepin** ve **okskarbazepin** reçetelenmeden önce **HLA-A** ve **HLA-B** testlerinin yapılmasını önermekte; **CYP2C19** ve **CYP2D6** genotip bilgilerinin ise, daha önce olumsuz ilaç deneyimi olan bireylerde tedavi seçiminde dikkate alınması gerektiğini ifade etmektedir.

KRALİYET DOKTORLAR KOLEJİ (BİRLEŞİK KRALLIK)

"Bazı genlerdeki doğal varyasyonların bireyin bir ilaca vereceği yanıtı ve yan etki riskini etkileyebileceği yönünde artan bilimsel kanıtlar vardır. Farmakogenomik testler, bireyin genetik varyantlarını belirleyerek en etkili ilacın en uygun dozda verilmesini sağlayabilir. Bu testler, NHS'de şimdiden olumlu sonuçlar üretmektedir. Hedefimiz, farmakogenomik temelli reçetelemeyi Birleşik Krallık'taki tüm bireyler için rutin hale getirmektir. Bu yaklaşım hem hasta sonuçlarını iyileştirecek hem de sağlık sisteminin ekonomik verimliliğini artıracaktır. "

GENOMIND™

Kişiselleştirilmiş Tıpta Yeni Bir Dönem

genomind™



ISBN: 978-625-6065-57-4



Kişiselleştirilmiş tedavi yolculuğunuzda birlikte ilerleyelim.

Uzman ekibimize her zaman ulaşabilirsiniz

Web: www.genlerininsesininle.com

Tel: 0850 308 0436