

SPMED™ Genotyping Kit : CYP2D6

개인맞춤형 치료를 돕는 약물유전자 CYP2D6 검사 키트



Cytochrome P450 2D6의 임상적 의의

- CYP군은 인체내에서 많은 약물들의 대사에 관여하는 중요한 효소군입니다.
- CYP2D6는 CYP군의 주요 효소로서, 임상적으로 사용하는 약물의 약 20-25%의 대사에 관여하여, 인체 내에서의 약물활성화 또는 체외로의 배출을 도와주는 역할을 합니다(Table 1).
- 약 100여개 이상 존재하는 CYP2D6의 변이는 CYP2D6 효소의 약물대사 능력에 변화를 일으켜 약물의 효과·부작용 발생 등 개인별로 다양한 약물 반응을 초래합니다⁵⁻⁶.
- 임상적은 유전자검사를 통해 얻은 개인의 CYP2D6 유전형 정보를 토대로 맞춤형 약물치료를 함으로써, 약물의 효과는 최대로 유지하면서 약물부작용은 최소화하여 최적의 치료효과를 얻을 수 있습니다⁷.

Table 1.
CYP2D6 효소에 영향을 받는 주요 약물¹⁻⁴

Categories	Drugs
Beta-blockers	Alprenolol, Bufuralol, Carvedilol, Metoprolol, Propranolol, Timolol
Tricyclic antidepressants (TCAs)	Amitriptyline, Clomipramine, Desipramine, Doxepine, Imipramine, Nortriptyline, Protriptyline, Trimipramine
Antiarrhythmic agents	Flecainide, Mexiletine, Propafenone, Quinidine
Antipsychotic agents and selective serotonin-reuptake inhibitors(SSRIs)	Aripiprazole, Atomoxetine, Brexpiprazole, Citalopram, Clozapine, Duloxetine, Escitalopram, Fesoterodine, Fluoxetine, Fluvoxamine, Haloperidol, loperidone, Risperidone, Paroxetine, Perphenazine, Pimozide, Thioridazine, Venlafaxine, Vortioxetine
Others	Cevimeline, Codein, Darifenacin, Deutetrabenazine, Dextromethorphan, Donepezil, Eliglustat, Flibanserin, Gefitinib, Lofexidine, Meclizine, Metoclopramide, Mirabegron, Modafinil, Ondansetron, Quinine, Tramadol, Tamoxifen, Tamsulosin, Tetrabenazine, Tolterodine, Tropicisetron, Valbenazine

- 상기 약물 리스트는 다국적 의약품 설명서 (FDA, EMA, PMDA, HCSC 등), CPIC 임상컨소시엄, DPWG, DPNDs 등의 약물가이드라인 및 다수의 임상근거문헌을 바탕으로 작성되었습니다.
- 상기 약물은 CYP2D6 효소에 영향을 받는 약물의 일부입니다.

SPMED™ Genotyping Kit: CYP2D6 유전형

- “SPMED™ Genotyping Kit: CYP2D6”는 CYP2D6 유전자의 임상적으로 주요한 돌연변이 18종을 동시에 쉽게 검출할 수 있는 키트입니다.
- 본 키트는 다양한 인종에서 발견되는 결실 및 중복을 포함한 CYP2D6 돌연변이의 검출이 가능합니다 (임상적 주요 변이 약99.5% 검출).

Table 2.
인종간 주요 CYP2D6 유전형 분포⁸⁻⁹

Allele	Target SNPs	Frequency in Major Ethnicity [%]				Enzyme Activity
		Korea	East Asia	Americas	Europe	
*1	None	19.5-35.8	19.5-93.8	38.8-81.2	31.9-68.9	Normal
*2	2850C>T	10.1-17.5	7.7-42.7	11.3-45.6	10.5-40.6	Normal
*3	2549delA	0.0	0.0-0.03	0.0-7.9	0.0-3.2	None
*4	1846G>A	0.0-0.8	0.0-4.4	0.2-24.0	8.1-33.4	None
*5	Deletion	0.0-9.2	0.0-9.6	0.0-5.3	0.0-6.9	None
*6	1707delT	0.0	0.0-0.5	0.0-4.2	0.0-2.5	None
*9	2613 delAAG	0.0	0.0-1.3	0.0-4.4	0.0-5.0	Decrease
*10	100C>T	44.1-54.3	8.6-64.1	0.0-14.9	0.4-14.5	Decrease
*14	1758G>A 2850C>T	0.0-3.0	0.0-3.0	0.0-1.8	0.0	Decrease
*17	1025C>T	0.0	0.0-0.2	0.0-16.5	0.0-2.2	Decrease
*18	4125_4133dup GTGCCACT	0.0-0.3	0.0-0.5	0.0	0.0	None
*21	2573 _2574insC	0.0-0.5	0.0-1.7	¶ND	0.0	None
*29	3183G>A	0.0	0.0	0.0-8.7	0.0-0.3	Decrease
*41	2580C>T 2988G>A	0.0-2.2	0.0-6.6	0.0-13.5	2.7-12.4	Decrease
*49	100C>T 1611T>A	1.4	0.0-1.4	0.0	¶ND	Decrease
*52	3877G>A	0.3	0.0-1.0	0.0	¶ND	Decrease
*60	1887insTA	0.1	0.0-0.2	0.0	¶ND	None
Dupli-cation	Duplication	0.0-2.0	0.0-6.0	0.8-10.7	0.8-7.4	None Decrease Increase Normal

¶ND: Not determined

SPMED™ Genotyping Kit : CYP2D6

개인맞춤형 치료를 돕는 약물유전자 CYP2D6 검사 키트



특징 및 장점

분석적 장점

- 사용하기 쉬운 마스터믹스 및 프로토콜 제공
- 높은 효율로 신속하게 고속다중검사가 가능
- 높은 특이도와 민감도 구현
 - HotStart PCR system 적용하여 반응 특이성과 증폭효율 증대
 - 위유전자(Pseudogene) 증폭을 제외한 CYP2D6 유전자 특이적인 증폭 가능
- 높은 정확도 구현
 - 표준검사법(시퀀싱)과 비교하여 3000개 샘플에서 정확성 검증 완료
 - 검출결과에서 피크의 색 및 증폭절편 크기를 동시에 확인할 수 있는 듀얼체크시스템
- 높은 신뢰도와 재현성 구현
 - 신뢰성 높은 DNA 표준물질 제공
 - 정해진 패턴에 따라 정확한 유전자 검사 결과 도출 가능
- 데이터 분석을 위한 Haplotype 정보 제공

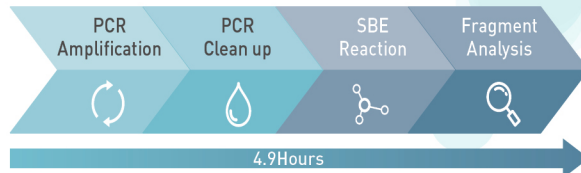
주문제작 가능

- 한국인 및 다른 인종에서의 CYP2D6 표적돌연변이를 선택적·유동적으로 개발 및 검사가 가능
- CYP2D6 외, 약물반응예측 관련 다른 유전자검사키트 주문제작 가능

제품의 구성

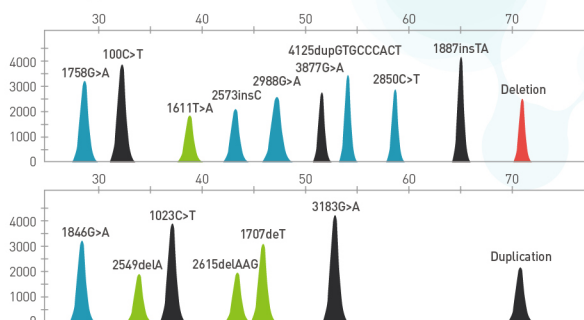
- 2X PCR Amplification Mix
- SNaPshot Multiplex Reagent
- Wild Type DNA
- Nuclease Free Water
- CYP2D6 Amplification Primer Mix 1
- CYP2D6 Amplification Primer Mix 2
- CYP2D6 Amplification Primer Mix 3
- CYP2D6 SNaPshot Primer Mix 1
- CYP2D6 SNaPshot Primer Mix 2

Figure 1.
"SPMED™ Genotyping Kit: CYP2D6"의 유전자검사 절차

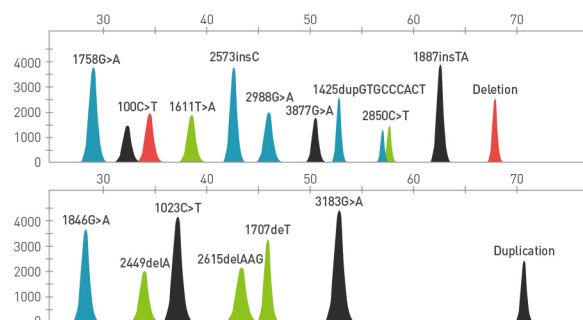


결과예시

· Wild Type DNA: CYP2D6*1/*1



· Sample DNA: CYP2D6*2/*10B



참고문헌

1. Drug Metab Rev. 2009;41(4):573-643
2. N Engl J Med. 2005 May 26;352(21):2211-21.
3. Table of pharmacogenomics biomarkers in drug labels. FDA[Internet]. Cited 2018 Jan. <https://www.fda.gov/drugs/scienceresearch/researchareas/pharmacogenetics/ucm083378.htm>
4. PharmGKB. Cited 2018 Jan. [<https://www.pharmgkb.org/>]
5. Human Cytochrome P450 [CYP] Allele Nomenclature Committee. Cited 2018 Jan. [<http://www.cypalleles.ki.se/cyp2d6.htm>]
6. BMC Genomics. 2016 May 26;17:409.
7. Pharmacogenetics. 2001 Jul;11(5):417-27.
8. Clin Pharmacol Ther. 2015 Aug;98(2):127-34.
9. Clin Chim Acta. 2010 Dec 14;411(23-24):2043-8

※ 해당 키트의 자세한 설명 및 다른 제품 리스트는 에스피메드 홈페이지를 참조하시기 바랍니다.
(<http://www.spmed.kr> 또는 QR 코드를 통해 접속 가능)



SPMED
(주)에스피메드

E-MAIL help@spmed.kr
TEL 82-51-362-1101
FAX 82-51-361-1102