

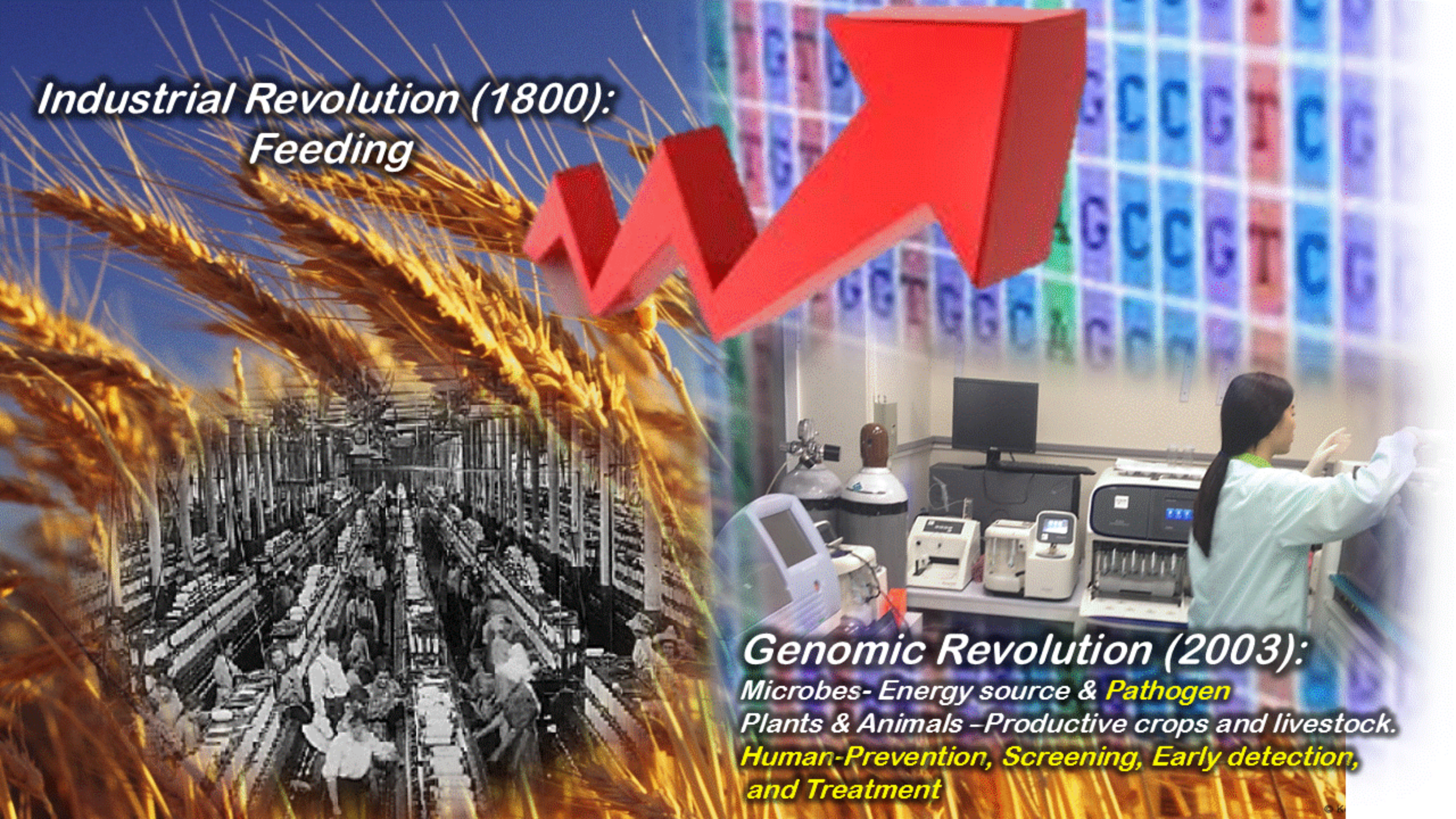
## *Genomic Medicine in Thailand*

Partly supported by





*Industrial Revolution (1800):  
Feeding*



*Genomic Revolution (2003):  
Microbes- Energy source & **Pathogen**  
Plants & Animals -Productive crops and livestock.  
**Human-Prevention, Screening, Early detection,  
and Treatment***





# Timeline: Major Events in the Thai Genome Projects





**2548/  
2005**

**Pharmaco-  
genomics  
project**



*Inspiration/  
Passion*





รัฐบาล (ใน พ.ศ. 2546) กำหนดยุทธศาสตร์ก้าวกระโดด (LEAP-FROG STRATEGY) ของ Thailand Life Science Innovation



## National Health Security Office (NHSO), Thailand



# UHC: an achievable goal

by countries at all income level

[more](#)

Message From

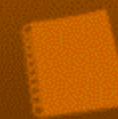
NHSO'Secretary General,  
Dr.Winai Sawasdivorn

For more than eight years of its existence, Thailand's universal health care coverage has been strengthened and pr... [more](#)



### WHO model for Universal health coverage

Most of our population is covered by health insurance

[UC News](#)[National Health Security Act](#)



**Pharmacogenomics: Moving medical advances into developing nations.**

**Developed Nations**

**Developing Nations**

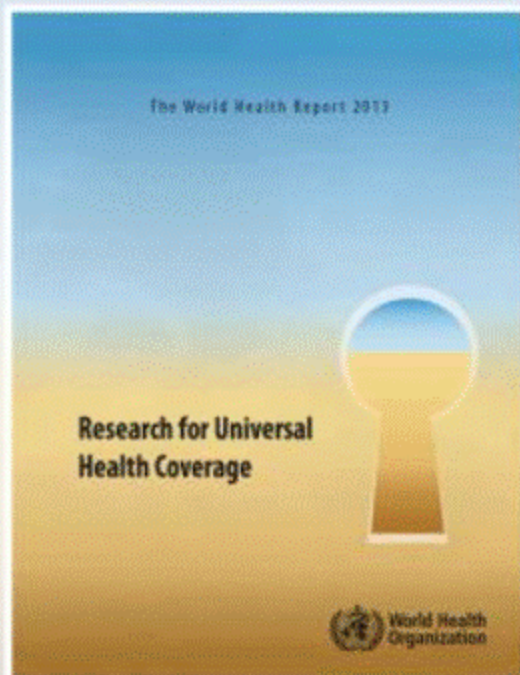
**The Choice/selection of Medicine**

**High**

**Low**

In the developing world, we cannot afford that many medicines. If we get it wrong for the first time, we may not have a second time. And if we get it wrong the second time; it's almost certain that they never have a third time. Therefore, it is very crucial to pick the right drug into the National list of essential medicines. Pick the wrong drug, it is wasting National healthcare budget.





**NICE and HITAP were cited in the 2013 World Health Report, as case studies of HTA institutions supporting universal health coverage.**

HITAP sets an example for other newly developed HTA agencies in developing nations where there are no well-established systems, mechanisms and legislation for health resource allocation.

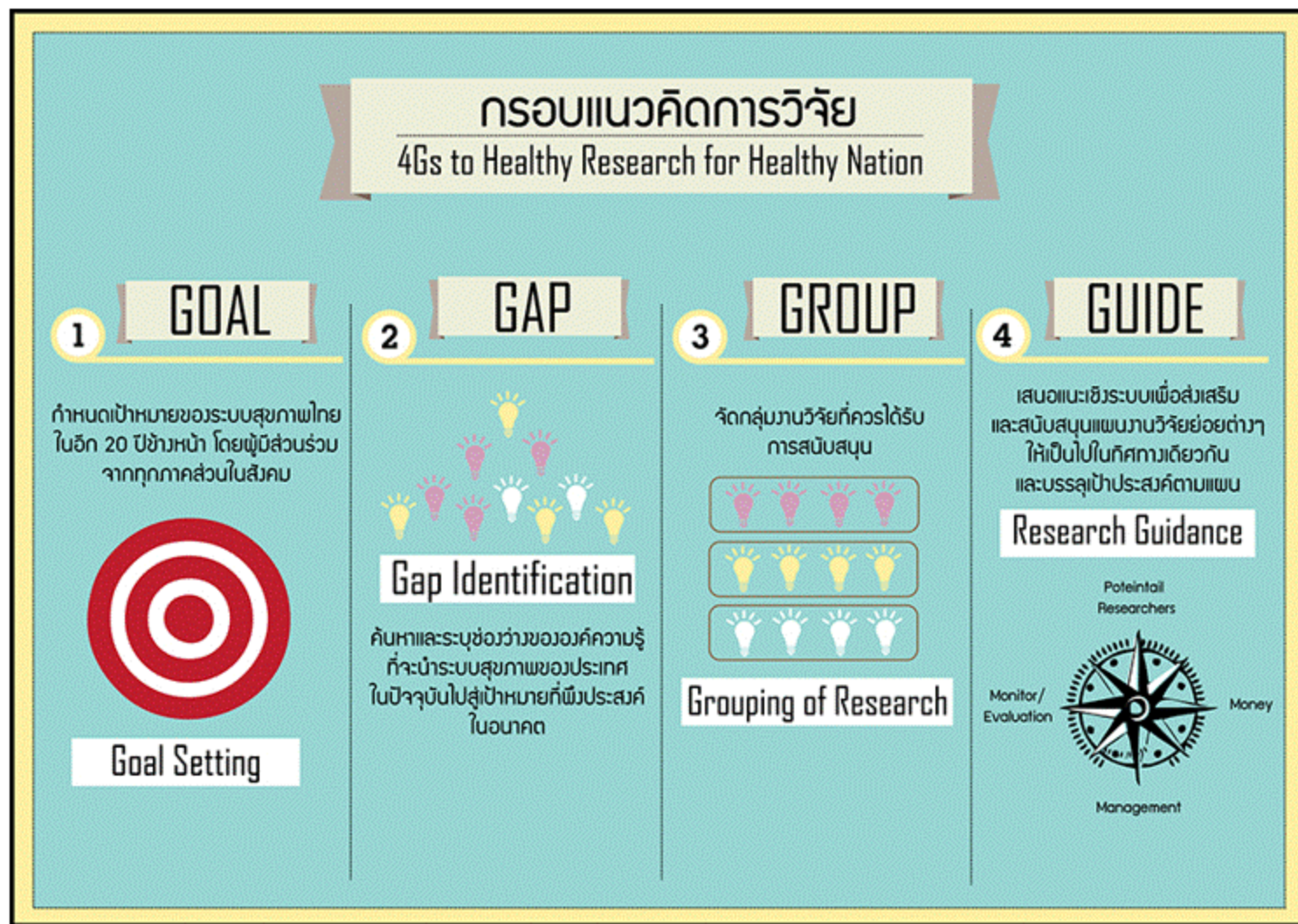
Explore the global view on **"How Thailand assesses the costs and benefits of health interventions and technologies"**.

The report is now available at: [www.who.int/entity/whr/2013/report/en/index.html](http://www.who.int/entity/whr/2013/report/en/index.html)

**In our health policy development project by the International Health Policy Program (IHPP), Thailand, showing that genetic information is regards as a very important field, more important than stem cell,**



# 20 years of Healthy research in Thailand



- Genetic testing is among technology of interested by Thai Public
- <http://www.hitap.net/healthyresearch/doc-2.html>





Ramathibodi  
Hospital



Fac. of Pharmacy  
Mahidol U

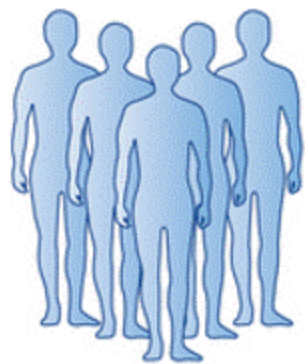


คณะเภสัชศาสตร์  
มหาวิทยาลัยมหิดล

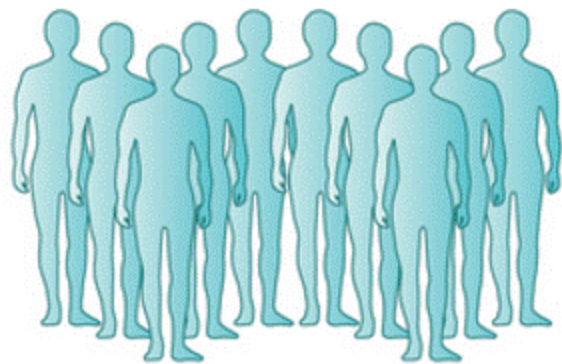
Thai  
MOPH







Cases



Controls



Register study



Collect saliva and blood for  
DNA extraction



HLA typing, GWAS and sequencing

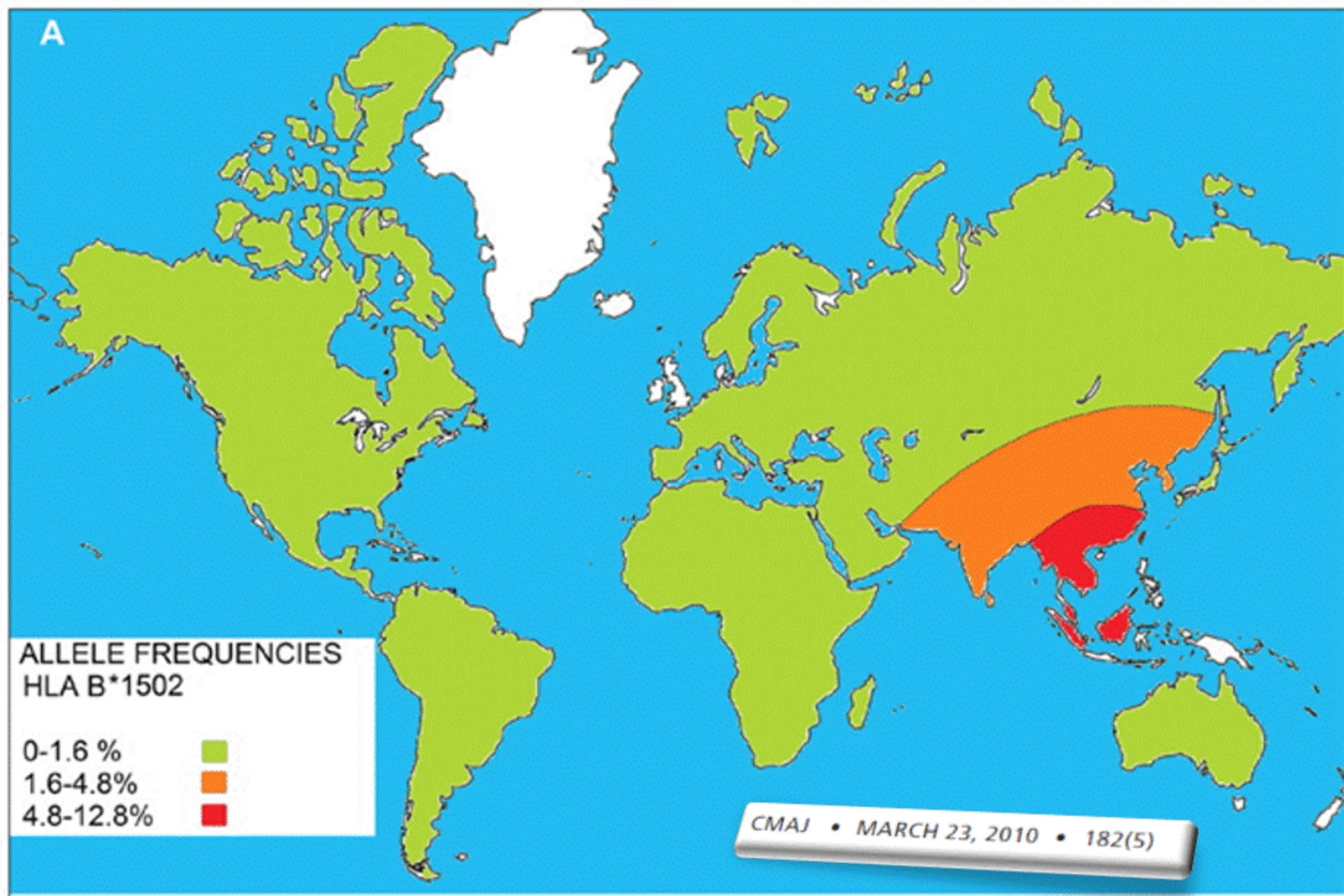






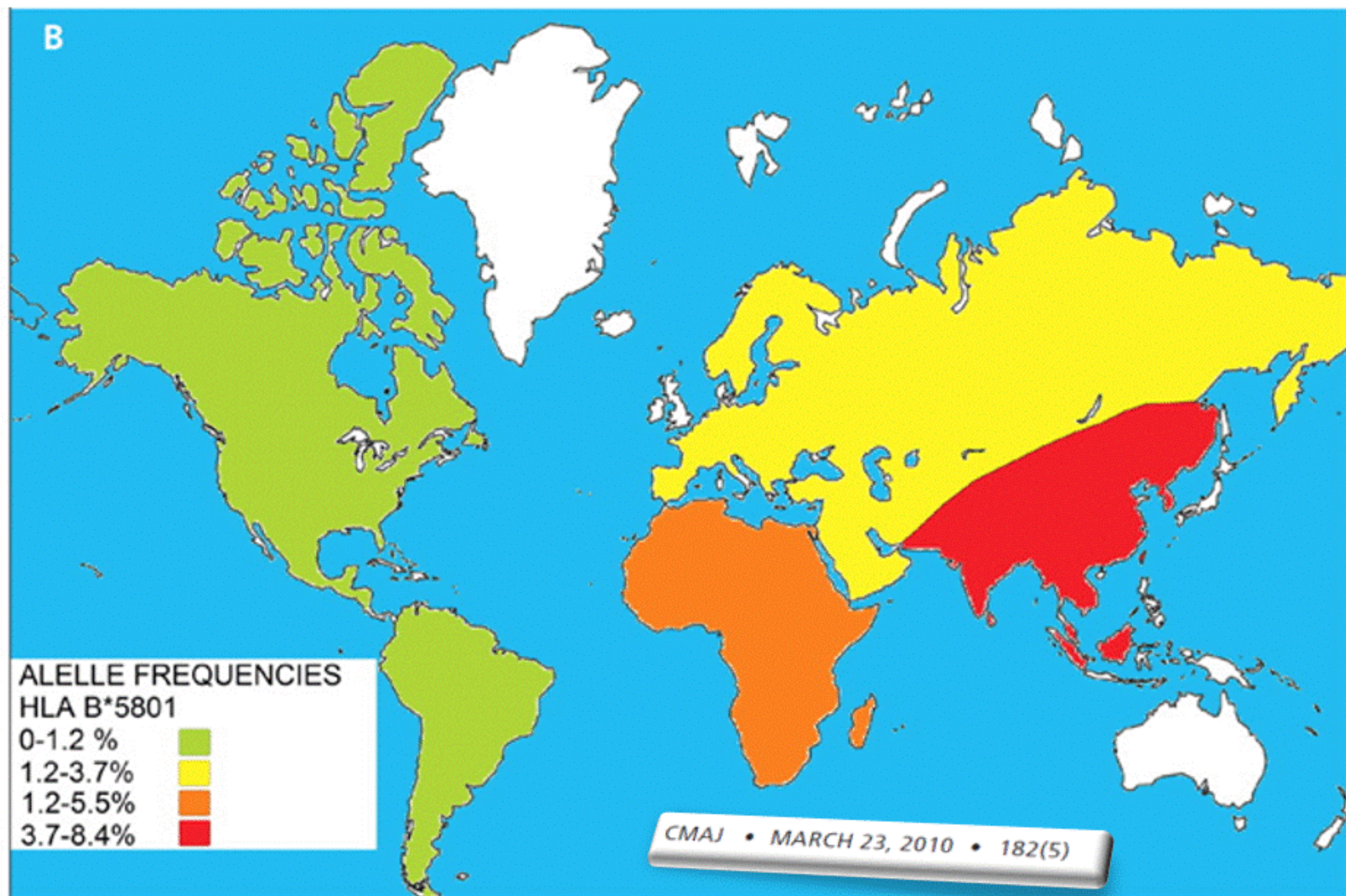
# Carbamazepine: SJS/TEN

## B\*1502





# Allopurinol: SJS/TEN B\*5801





# Nevirapine: SJS/TEN B\*3505

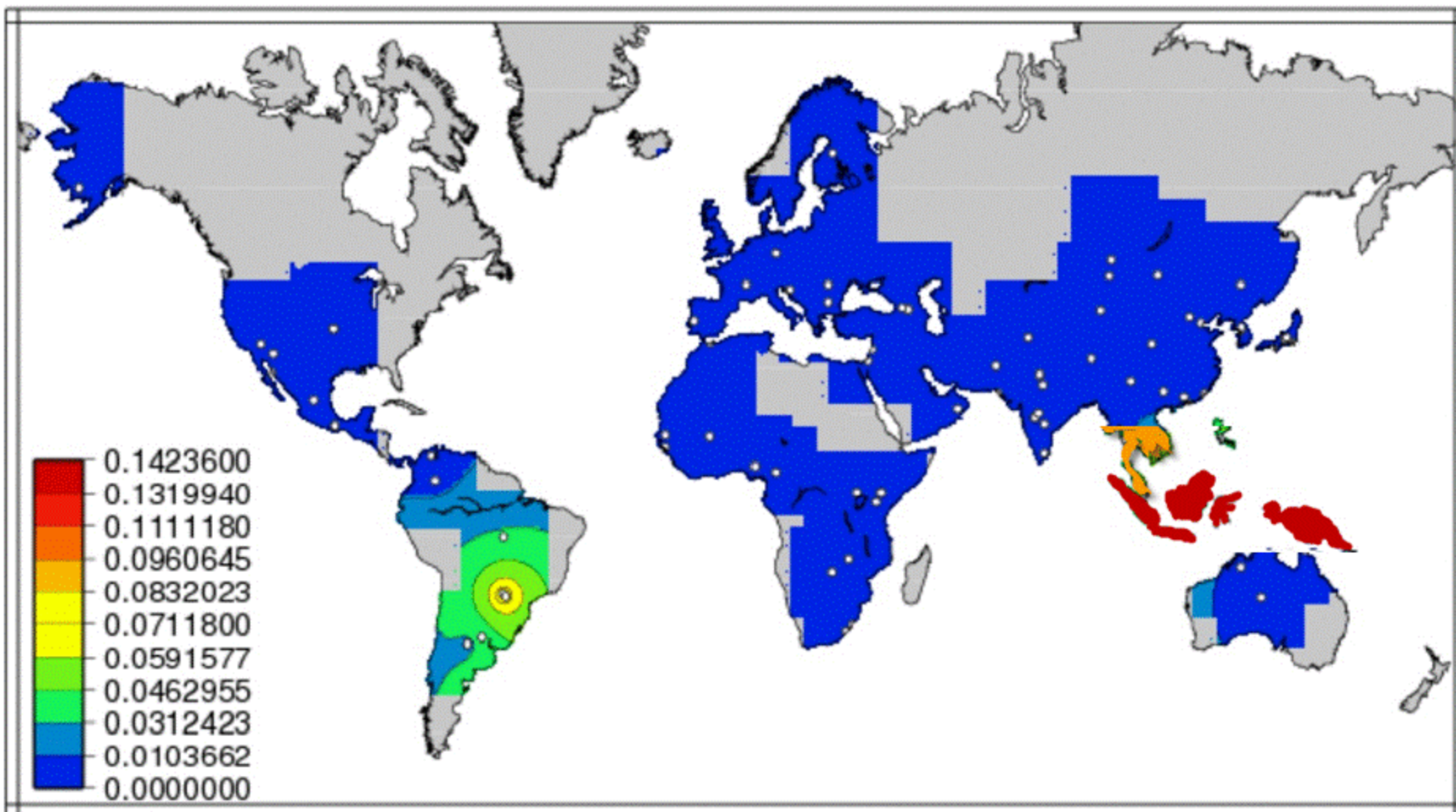


Image from Solberg et al. (2008) – see [www.pyppop.org/popdata](http://www.pyppop.org/popdata) for more info.



# D4T: Lipodystrophy

B\*4001

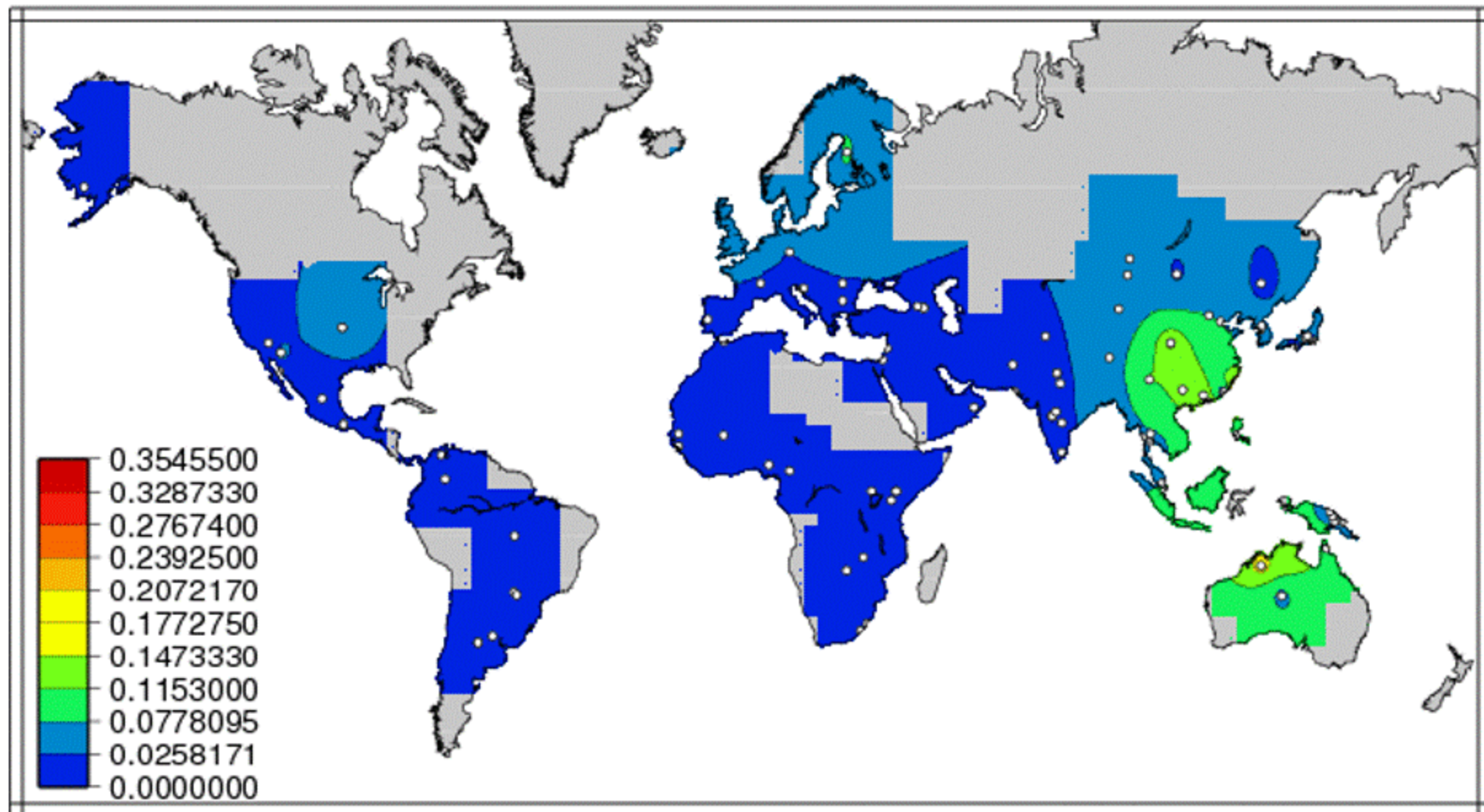


Image from Solberg et al. (2008) – see [www.pyropop.org/popdata](http://www.pyropop.org/popdata) for more info.



# Abacavir: Hypersensitivity

B\*5701

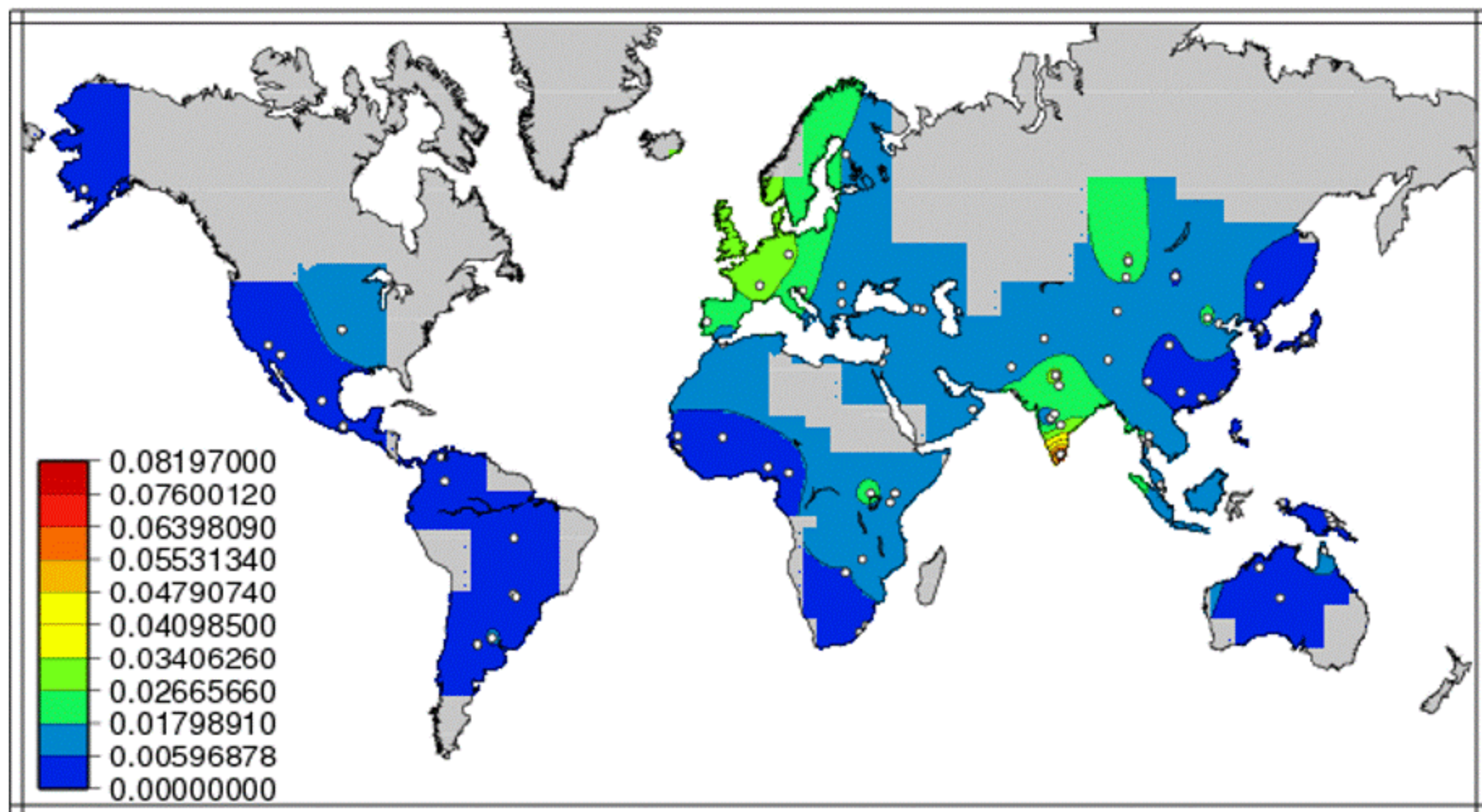


Image from Solberg et al. (2008) – see [www.pypop.org/popdata](http://www.pypop.org/popdata) for more info.





ผื่นแพ้ยารุนแรงชนิด Steven-Johnson syndrome (SJS) และ Toxic epidermal necrosis syndrome (TENS)



# Drug induced SJS/TENs in Thailand 1998-2008

(Reference: Thai FDA 2008)

Drug name

Count

1. SULFAMETHOXAZONE+ TRIMETHOPRIM



1,234

2. CARBAMAZEPINE



703

3. ALLOPURINOL



664

4. PHENYTOIN



451

5. AMOXYCILLIN

6. STAVUDINE + LAMIVUDINE+NEVIRAPINE



313

7. PHNOBARBITAL



189

8. IBUPROFEN

9. NEVIRAPINE



122

10. TETRACYCLINE

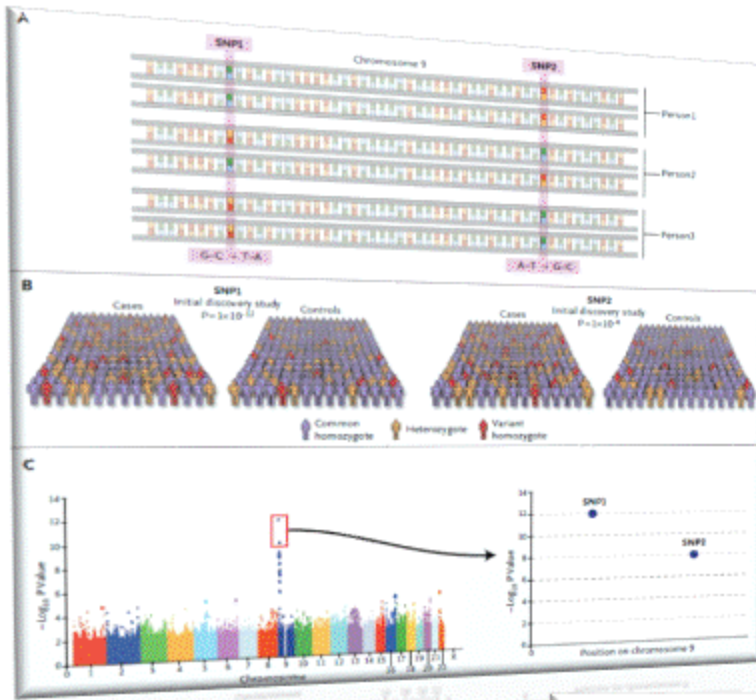
113

Genomic markers have been found and utilized as predictive tools by our group.

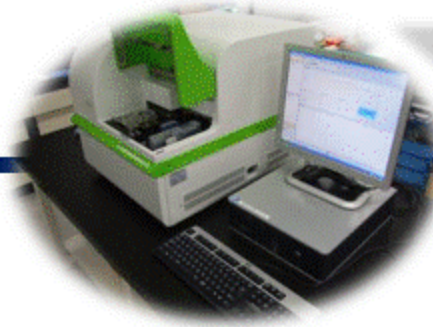




# Recommendation/ Guideline



## Genomics screening test



## POC device

## GWAS



## Clinical trial



## UC Scheme

# Research workflow from Bench to UC

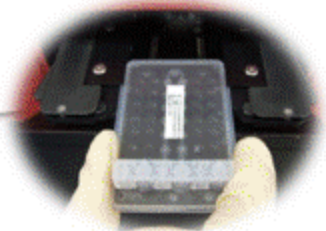


**Discovery:** Genomic predictive markers for HIV-1 pharmacogenetics

**International publications:** >14

Chromosome 6

Chromosome 19



**Lab-on-a-chip**

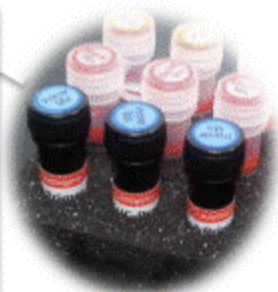


The winner of Thailand  
innovation awards  
2011

### HIV-ADR All-in-One

HLA-B\*1502 =>การแพ้ยา Carbamazepine (ยากันชัก)\*  
HLA-B\*5801 =>การแพ้ยา Allopurinol (ยาลดกรดยूरிக)\*  
HLA-B\*5701 =>การแพ้ยา Abacavir (ยาด้านไวรัสเอดส์)\*  
HLA-B\*3505 =>การแพ้ยา Nevirapine (ยาด้านไวรัสเอดส์)  
CCHCR1 =>การแพ้ยา Nevirapine (ยาด้านไวรัสเอดส์)  
CYP2B6=> การแพ้ยา Nevirapine & Efaviren (ยาด้านไวรัสเอดส์)  
HLA-B\*4001 =>การแพ้ยา Stavudine/d4T (ยาด้านไวรัสเอดส์)  
ผู้ป่วยเมื่อมีอาการแพ้ยาจะหยุดใช้ยาด้านไวรัสหรือใช้ไม่ต่อเนื่อง  
เชื่อเกิดการกลายพันธุ์และดื้อต่อยาด้านไวรัสในที่สุด

\*ค้นพบโดยนักวิจัยกลุ่มอื่น



**Reagent kit**



**Innovation:** HIV-1 pharmacogenetic screening tests

**3 Patents:** Risk assessment for lipodystrophy and cutaneous adverse drug reactions from antiretroviral agents

**Social Impact:** Life-saving and cost-saving from adverse drug reaction and HIV drug resistance.







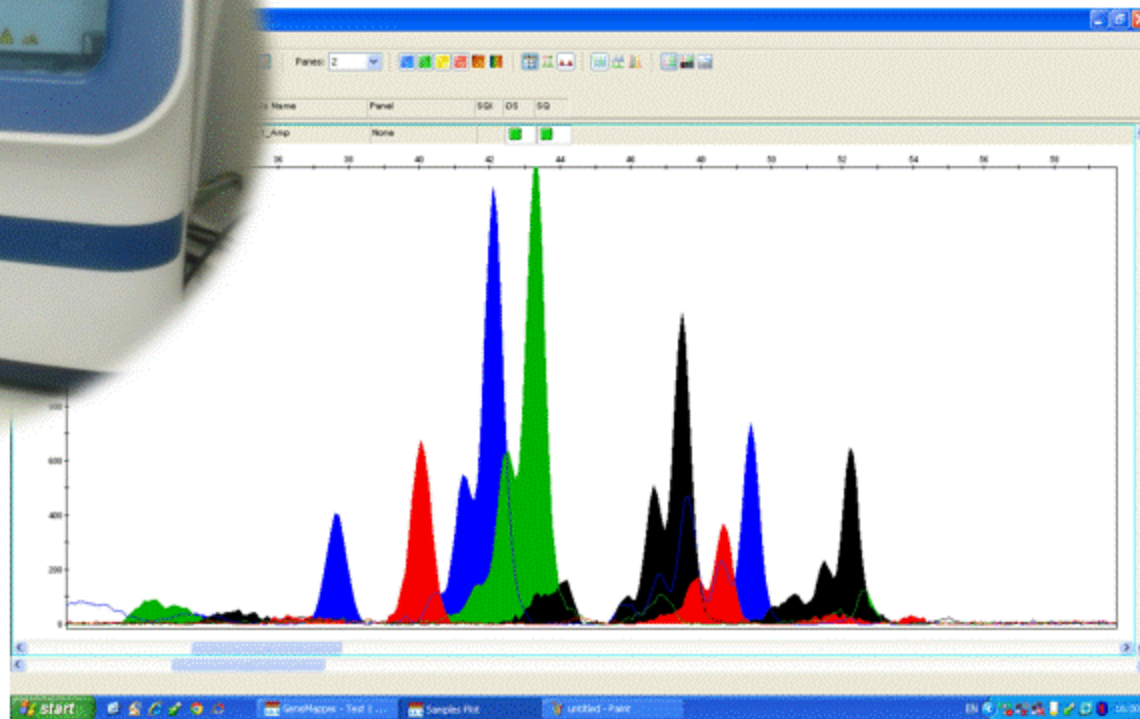




Interrogate up to 10 mutations from different amplicons in a single base extension reaction.

Multiplexing capability up to 10-plex at low cost.

Determine mutations from single base primer extension (SBE) or SNaPshot



Sensitive allele-frequency detection (typically 5%)



## สารพันธุกรรม : การเกิดภาวะแพ้ยารุนแรง SJS/TEN ในคนไทย

ข้อมูลจากฐานศูนย์เฝ้าระวังความปลอดภัยด้านผลิตภัณฑ์สุขภาพ สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2527-2553 พบรายงานอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยาชนิดผื่นแพ้ยารุนแรง Steven-Johnson syndrome (SJS) และ toxic necrolysis syndrome (TEN) จำนวน 8,962 ราย ซึ่งรายการยาที่สงสัย (suspected drug) ที่ได้รับรายงานมากลำดับต้นๆ หลายรายการพบรายงานการศึกษาว่ามีความสัมพันธ์กับสารพันธุกรรมที่พบมากในคนไทย

รายงานภาวะผื่นแพ้ยารุนแรงชนิด SJS/TEN จำนวน 8,962 ราย เป็นรายงานประเภท ร้ายแรง จำนวน 6,965 รายงาน โดยทำให้เกิดความพิการและเสียชีวิตจำนวน 15 และ 260 ราย ตามลำดับ รายการยาที่สงสัยที่มีการรายงานมาก 10 อันดับแรก ได้แก่ co-trimoxazole, allopurinol, carbamazepine, Nevirapine containing products, phenytoin, amoxicillin, phenobarbital, ibuprofen, raifampicin และ isoniazid ซึ่งรายการยาดังกล่าวนี้ มีหลายรายการที่มีรายงานการศึกษาวิจัยที่ระบุว่าการเกิดผื่นแพ้ยา มีความสัมพันธ์กับลักษณะทางพันธุกรรมของผู้ป่วย เช่น

1. ยา carbamazepine กับสารพันธุกรรมชนิด HLA-B\*1502
2. ยา allopurinol กับสารพันธุกรรมชนิด HLA-B\*5801
3. ยา phenytoin กับสารพันธุกรรมชนิด HLA-B\*1502
4. ยาที่มีส่วนประกอบ nevirapine กับสารพันธุกรรมชนิด HLA-B\*3505
5. ยา sulfonamide กับสารพันธุกรรมชนิด HLA- A29, B12 และ DR7





## 最近のトピック

- 1. 日本初米 CLT 会社買収ホールディングス(MHD)プレスリリース**  
 10月6日 日本最大手の臨床検査センター(SM)を持つ、みらいホールディングス社が 725M ドル(約 580 億円)で米国の遺伝(AP)検査サービス大手、Carex Diagnostics Inc. (CDx)を買収し完全に子会社化。米国で CDx の病種検査を専門的に扱ってきた強みを活かし、病種検査市場への進出に向け、大きな一歩を踏み出した。
- 2. deCODE 社日本での展開: HIV-deCODEme 検査 日経バイオテック**  
 臨床での有効性と実用性が検証されている「遺伝子検査」をビジネスとして確立させるにはなにが必要だろうか?  
 6 月頃、アイスランドの deCODE 社と米国の 23andMe、他 1 社により 8 種類の疾患に対するリスク評価シミュレーションが行われた。遺伝子検査の確実性は証明されたが絶えない中、9 月には deCODE 社と日本のバイオベンチャー企業であるバイオインフォジョン株式会社と業務提携し、50 項目の疾患別遺伝子と生理リスクを判定するサービスを開始した(図 1)。

## セミナー・新製品情報

- 【朗報】HIV-ADR all in one: タイ王国にて社会貢献イノベーション賞**  
 10月上旬、タイ Mahidol 大学 Pharmaceutical Genetics laboratory の Dr. Wasun 助教(右下图)は、小型遺伝子解析システム(凸版印刷、理研ジェネシス、理研、Mahidol 大学の共同開発)を使用したタイ人向け HIV-ADR all in one kit の開発成果を認められ、タイ王国イノベーション賞を受賞した(賞金: 20 万バーツ)。  
 HIV 治療薬 Nevirapine による薬疹感受性は、タイ人の白血球タイプの違いに関連する遺伝子アレル(HLA-B\*3505)に強い相関を示されており、この小型遺伝子解析システムを用いることにより、遺伝子タイプの違いを簡単に判別し、薬の使い分けが可能となる。同様に、Carbamazepine(抗てんかん)や Abacavir(抗 HIV 薬の併用薬)などの感受性遺伝子検査についても行われており、今後、実用化されれば、多くの国で役立つことになる。また、適切な薬の投与により無駄な医薬費が削減されるため、経済的な負担減も見込める。
- 【セミナー】『PGx バイオマーカ―が変える医薬品開発』11月28日**  
 PGx・バイオマーカ―が変える医薬品開発。日経バイオテック主催、JPDS 協賛。詳細
- 【シンポジウム】『患者を支えるバイオバンクとその未来』11月13日**  
 主催者: 文部科学省「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」。要事前申込み。詳細



Key Words:  
 CLT: Clinical Laboratory Technology  
 ADR: Adverse Drug Reaction  
 AP: Anatomic Pathology



取材: 塚原、市川、大澤、梁  
 編集: 梁、駒木根  
 修正: 神山(め)

50 項目中、21 項目はアジア人で再現性がある。フルスキャン: 115,500 円。

- 3. NIH, DARPA, FDA 共同で薬安全性評価チップを開発** [GenomeWeb Daily News](#)  
 9月16日 オバマ大統領が、より優れた技術을求めて薬の有効性・安全性を評価できるチップを開発する予定であると発表した。First-in-human test を行う前に、薬の毒性実験に使用とされる。

## セミナー・新製品情報

- 【朗報】HIV-ADR all in one: タイ王国にて社会貢献イノベーション賞**  
 10月上旬、タイ Mahidol 大学 Pharmaceutical Genetics laboratory の Dr. Wasun 助教(右下图)は、小型遺伝子解析システム(凸版印刷、理研ジェネシス、理研、Mahidol 大学の共同開発)を使用したタイ人向け HIV-ADR all in one kit の開発成果を認められ、タイ王国イノベーション賞を受賞した(賞金: 20 万バーツ)。  
 HIV 治療薬 Nevirapine による薬疹感受性は、タイ人の白血球タイプの違いに関連する遺伝子アレル(HLA-B\*3505)に強い相関を示されており、この小型遺伝子解析システムを用いることにより、遺伝子タイプの違いを簡単に判別し、薬の使い分けが可能となる。同様に、Carbamazepine(抗てんかん)や Abacavir(抗 HIV 薬の併用薬)などの感受性遺伝子検査についても行われており、今後、実用化されれば、多くの国で役立つことになる。また、適切な薬の投与により無駄な医薬費が削減されるため、経済的な負担減も見込める。
- 【セミナー】『PGx バイオマーカ―が変える医薬品開発』11月28日**  
 PGx・バイオマーカ―が変える医薬品開発。日経バイオテック主催、JPDS 協賛。詳細
- 【シンポジウム】『患者を支えるバイオバンクとその未来』11月13日**  
 主催者: 文部科学省「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」。要事前申込み。詳細



取材: 塚原、市川、大澤、梁  
 編集: 梁、駒木根  
 修正: 神山(め)





## Experience matters

Intermountain Healthcare treats more heart patients and physicians perform more heart procedures at our hospitals than any other Utah healthcare organization combined.

A non-profit health network in U.S. has recently suggested testing HLA-B\*3505 before NVP prescription in Thai descent based on our finding.

**Intermountain Healthcare** is a nonprofit system of hospitals, surgery centers, doctors, clinics, and homecare & hospice providers that serves the medical needs of Utah and southeastern Idaho. Key medical services include cancer, heart, women and newborns, orthopedics, sports medicine, and more. Learn more by visiting the interactive [Annual Report to the Community for 2009](#).

► **Intermountain News** | New Risk Score Tool Developed in Utah Improves Ability to Predict Patients At Risk for Cardiac Disease and Death, According to...

### FEATURES

- 1 Health Resource by Topic Library
- 2 Classes & events sponsored by Intermountain
- 3 Health plan options from SelectHealth



### TOOLS

- Find doctors
- Find hospitals and clinics
- Pay bills online

### HOSPITALS

### HEALTH RESOURCES

- Email a patient
- MyHealth: Access your medical record and more
- Online surgery health history forms



## Nevirapine Sensitivity

**Pharmacologic agent:** Nevirapine is a non-nucleoside reverse transcriptase inhibitor (NNRTI) with activity against Human Immunodeficiency Virus Type 1 (HIV-1).

**WARNING: LIFE-THREATENING (INCLUDING FATAL) HEPATOTOXICITY and SKIN REACTIONS**

**Hepatotoxicity:** Severe, life-threatening, and in some cases fatal hepatotoxicity, particularly in the first 18 weeks, has been reported in patients. Female gender and higher CD4<sup>+</sup> cell counts at initiation of therapy place patients at increased risk; women with CD4<sup>+</sup> cell counts > 250 cells/mm<sup>3</sup>, including pregnant women receiving nevirapine in combination with other antiretrovirals for the treatment of HIV-1 infection, are at the greatest risk.

**Skin Reactions:** Severe, life-threatening skin reactions, including fatal cases, have occurred in patients treated with nevirapine. These have included cases of Stevens-Johnson syndrome, toxic epidermal necrolysis, and hypersensitivity reactions characterized by rash, constitutional findings, and organ dysfunction.

**Pharmacogenomic information:** Patients who carry the HLA-B\*3505 allele and are of Thai descent appear to be at high risk for developing a hypersensitivity skin reaction to nevirapine<sup>1</sup>. This finding needs to be confirmed in additional studies and other populations. The FDA has not changed the label at this time.

**Action:**

- Screening for the HLA-B\*3505 allele could be considered in patients of Thai descent who are being started on Nevirapine. If this is present consideration of an alternative may be appropriate.

**Reference & Resources**

- Soranun, C. et al. (2009) HLA-B\*3505 allele is a strong predictor for nevirapine-induced skin adverse drug reactions in HIV-infected Thai patients. *Pharmacogenet Genomics*. 19:139-46.



## News

# Genetic marker predicts fat loss due to d4T in Thai patients

### SIDE-EFFECTS

---

Keith Alcorn

Published: 26 January 2010

A genetic marker can predict with a high level of accuracy whether Thai patients receiving antiretroviral therapy that contains d4T (stavudine) will develop lipoatrophy (subcutaneous fat loss) as a result of treatment, researchers from Thailand and Japan report in *Clinical Infectious Diseases* this week.

Lipoatrophy – fat loss from the limbs, face and buttocks - is a frequent side-effect of antiretroviral therapy that contains d4T, and to a lesser extent AZT (zidovudine).

Around 40% of patients develop this side-effect after two to three years of treatment, and for this reason d4T has been dropped as a component of first-line treatment in Europe, North America and other well-resourced settings.

However d4T remains a component of first-line therapy for several million people in low and middle-income countries. Despite a WHO recommendation to move away from the use of d4T, some countries – including South Africa and Thailand – retain the drug as a component of first-line treatment due to its low cost.



Pharmacogenomic studies have recently shown linkages between particular genetic variants and the side-effects of abacavir and nevirapine. The study reported this week set out to examine whether any genetic variant is associated with the development of lipodystrophy.

Researchers at Mahidol University in Bangkok, and the Center for Genomic Medicine in Tokyo, who had previously conducted a study of genetic predictors for nevirapine-associated rash, were able to use genetic sequencing information from 103 patients receiving antiretroviral therapy.

Around 40% of patients develop this side-effect after two to three years of treatment, and for this reason d4T has been dropped as a component of first-line treatment in Europe, North America and other well-resourced settings.

However d4T remains a component of first-line therapy for several million people in low and middle-income countries. Despite a WHO recommendation to move away from the use of d4T, some countries – including South Africa and Thailand – retain the drug as a component of first-line treatment due to its low cost.



## โครงการนำร่อง

### “การป้องกันผื่นแพ้ยารุนแรงชนิด Steven-Johnson syndrome (SJS) และ Toxic epidermal necrosis syndrome (TENS) จากยา Carbamazepine/Oxcarbamazepine ด้วยการประเมินความเสี่ยงทางพันธุกรรมชนิด *HLA-B\*15:02 allele*”



#### หลักการและเหตุผล

กลุ่มอาการสตีเวนจอห์นสัน (Steven-Johnson syndrome, SJS) และกลุ่มอาการ Toxic epidermal necrosis syndrome (TENS) คืออาการแพ้ยาหรืออาการอันไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา (adverse drug reaction, ADR) ที่รุนแรงและทำให้ผู้ป่วย มีโอกาสพิการและเสียชีวิตมากถึงร้อยละ 30 [1] ผู้ที่แพ้ยาลักษณะดังกล่าวจะมีผื่นเกิดขึ้นที่ผิวหนังและเยื่อเมือกทั่วร่างกาย มีการอักเสบที่รุนแรงทำให้ผิวหนังตายและหลุดลอก ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะต้องเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลเป็นระยะเวลานาน ทำให้การรักษาภาวะแพ้ยา SJS/TENS มีค่าใช้จ่ายสูงเฉลี่ย 46,680 บาทต่อราย นอกจากนี้ผู้ป่วยยังต้องพักรักษาตัวหลังออกจากโรงพยาบาลอีกเป็นเวลาหลายเดือน จากข้อมูลของศูนย์เฝ้าระวังความปลอดภัยด้านผลิตภัณฑ์สุขภาพ สำนักงานคณะกรรมการอาหารและยาพบว่า ระยะเวลา 10 ปีที่ผ่านมา ในประเทศไทย มีผู้ป่วยแพ้ยาแบบ SJS/TENS ประมาณ 5,000 ราย โดยรายการยาที่สงสัยว่าเป็นสาเหตุและได้รับรายงานมากเป็นลำดับต้นๆ ได้แก่ ยา sulfamethoxazole+trimethoprim (co-trimoxazole), carbamazepine, allopurinol, nevirapine และ phenytoin [2]







โครงการเภสัชพันธุศาสตร์ และชีวสารสนเทศ

Pharmacogenomics and Bioinformatics Department of Pathology

**02-200-4331, 02-201-1380-1390**



ส่งตรวจ	รหัสการทดสอบ	ชื่อการทดสอบ	ราคา (บาท)
<input type="checkbox"/>	400287	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อปรับขนาดยา Clopidogrel (CYP2C19)	2000
<input type="checkbox"/>	400289	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อปรับขนาดยา Warfarin (CYP2C9 / VKORC1)	3000
<input type="checkbox"/>	400288	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อป้องกันการแพ้ยา Nevirapine (HLA-B*3505)	2000
<input type="checkbox"/>	400286	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อป้องกันการแพ้ยา Carbamazepine, Phenytoin (HLA-B*1502)	2000
<input type="checkbox"/>	400285	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อป้องกันการแพ้ยา Abacavir (HLA-B*5701)	2000
<input type="checkbox"/>	400284	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์เพื่อป้องกันการแพ้ยา Allopurinol, Lamotrigine (HLA-B*5801)	2000
<input type="checkbox"/>	400276	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP1A2 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400277	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP2A6 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400278	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP2B6 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400279	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP2C19 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400280	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP2C9 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400281	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP2D6 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400282	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP3A4 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400283	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ CYP3A5 polymorphisms (งานวิจัย)	2000
<input type="checkbox"/>	400291	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์ป้องกันการแพ้ยาชนิดรุนแรง (HLA - B genotype)	4700
<input type="checkbox"/>	400290	การตรวจเภสัชพันธุศาสตร์สำหรับยีน TMPT	2000
<input type="checkbox"/>	400294	การ Sequencing ด้วย pyrosequencer	2500
<input type="checkbox"/>	400293	การตรวจ SNP ด้วย pyrosequencer	2500

มีข้อสงสัยการส่งตรวจโปรดติดต่อ อาจารย์ชลภัทร สุขเกษม โทร 02-200-4331-2, 02-201-1380-1390 แฟกซ์ 02-200-4331

ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์และการรักษาเฉพาะบุคคล ชั้น 4 ศูนย์การแพทย์สมเด็จพระเทพรัตน์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาล

รามาธิบดี

PPM L005 ฉบับแก้ไขวันที่ 31/1/55





ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์และการรักษาเฉพาะบุคคล  
Laboratory for Pharmacogenomics and Personalized Medicine



ชั้น 4 ศูนย์การแพทย์สมเด็จพระเทพรัตน ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

โทร 02-200-4331-2, 02-201-1380-1390 แฟกซ์ 02-200-4332

Floor 4 Somdech Phra Debaratana Medical Center, Department of Pathology, Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital

Tel. 662-200-4331-2, 662-201-1380, 1390 Fax 662-200-4332

<input type="checkbox"/>	-	AmpliChip CYP 450 <b>**กรณาระบุวัตถุประสงค์เพิ่มเติมเพื่อคำแนะนำที่เป็นประโยชน์สูงสุดจากเภสัชกร</b> <input type="checkbox"/> เพื่อเป็นข้อมูลในการเลือกจ่ายยาเมื่อจำเป็น <input type="checkbox"/> เพื่อเป็นข้อมูลใช้ยา Tamoxifen <input type="checkbox"/> เพื่อเป็นข้อมูลใช้ Psychiatric drug เช่น Aripiprazole, Atomoxetine, Amitriptyline <input type="checkbox"/> เพื่อเป็นข้อมูลใช้ Cardiology drug เช่น Carvedilol, Metoprolol <input type="checkbox"/> อื่นๆ .....	20,000
<input type="checkbox"/>	-	การตรวจวัดระดับยาในกระแสเลือด (HPLC) <b>**กรณาระบุวัตถุประสงค์เพิ่มเติมเพื่อคำแนะนำที่เป็นประโยชน์สูงสุดจากเภสัชกร</b> <input type="checkbox"/> ตรวจวัดระดับยา Stavudine (d4T) <input type="checkbox"/> ตรวจวัดระดับยา Lamivudine (3CT) <input type="checkbox"/> ตรวจวัดระดับยา Nevirapine (NVP) <input type="checkbox"/> ตรวจวัดระดับยา Efavirenz (EFV) <input type="checkbox"/> ตรวจวัดระดับยา Risperidone <input type="checkbox"/> ตรวจวัดระดับยา Voriconazole	1,000

**\*\*กรณาระบุข้อมูล**

ขนาดยาที่ได้รับประทาน.....

วันที่เริ่มยา.....

วันที่เจาะเลือดส่งตรวจ.....

เวลาที่เจาะเลือด.....





ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์และการรักษาเฉพาะบุคคล  
Laboratory for Pharmacogenomics and Personalized Medicine



ชั้น 4 ศูนย์การแพทย์สมเด็จพระเทพรัตน ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

โทร 02-200-4331-2, 02-201-1380-1390 แฟกซ์ 02-200-4332

Floor 4 Somdech Phra Debaratana Medical Center, Department of Pathology, Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital

Tel. 662-200-4331-2, 662-201-1380, 1390 Fax 662-200-4332

### แบบฟอร์มการส่งตรวจทางเภสัชพันธุศาสตร์และการรักษาเฉพาะบุคคล

ชื่อ-สกุล:

Patient Name:

เลขประจำตัวผู้ป่วย:

HN/ID:

ประเภทสิ่งส่งตรวจ: EDTA Blood 3-6 ml. 1 หลอด

Specimen type:

แพทย์ผู้ส่งตรวจ:

Clinician:

โปรดระบุชนิดของยาที่จะใช้ในการรักษา :

Drug identification:

อายุ:

Age:

หน่วยงานที่ส่งตรวจ:

Source/Ward:

วันที่ส่งตรวจ:

Ordered data:

เบอร์ติดต่อ (Tel):


ปี

Yrs.

เพศ:


Gender:





**ห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์และการรักษาเฉพาะบุคคล**  
**Laboratory for Pharmacogenomics and Personalized Medicine**

ชั้น 4 ศูนย์การแพทย์สมเด็จพระเทพรัตน์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี  
 โทร 02-200-4331-2, 02-201-1380-1390 แฟกซ์ 02-200-4332  
 Floor 4 Somdech Phra Debaratana Medical Center, Department of Pathology, Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital  
 Tel. 662-200-4331-2, 662-201-1380, 1390 Fax 662-200-4332



อายุ :	34	ปี/เดือน	เพศ :	ชาย
หน่วยงานที่ส่งตรวจ :	SDOMDOS (โรคจิตเชื้อ)			
วันที่ส่งตรวจ (Request date) :	23 มีนาคม 2555			
วันที่ออกผล (Report date) :	27 มีนาคม 2555			
ชื่อคุณ เภยรจิบุรณกุล	เบอร์ติดต่อ (Tel) :			

PHARMACOGENETICS OF CYP 450 (CYP2B6), HLA-B Genotype และ HPLC for Efavirenz



ผลการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B

วัตถุประสงค์ของการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B เพื่อทราบถึงรูปแบบการตอบสนองต่อยา Efavirenz และหลีกเลี่ยงการเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz

ผลการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B พบว่าผู้ป่วยมีรูปแบบการตอบสนองต่อยา Efavirenz เป็น Poor Metabolizer (PM) และมีความเสี่ยงสูงที่จะเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz

คำแนะนำ : ควรใช้ยา Efavirenz ในขนาดที่ลดลง และควรเฝ้าระวังอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz อย่างใกล้ชิด



ผลการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B

วัตถุประสงค์ของการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B เพื่อทราบถึงรูปแบบการตอบสนองต่อยา Efavirenz และหลีกเลี่ยงการเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz

ผลการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B พบว่าผู้ป่วยมีรูปแบบการตอบสนองต่อยา Efavirenz เป็น Poor Metabolizer (PM) และมีความเสี่ยงสูงที่จะเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz

คำแนะนำ : ควรใช้ยา Efavirenz ในขนาดที่ลดลง และควรเฝ้าระวังอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz อย่างใกล้ชิด

CYP 450 Gene :	CYP 2B6
Genotype :	CYP 2B6*6/*6 + homo mutant g.3003CC + g.18492CC + g.21563TT
Predicted Phenotype :	Poor Metabolizer (PM)
Suggestion :	ผู้ป่วยมีอัตราการย่อยสลายยา efavirenz น้อยกว่าที่ควร ส่งผลให้อาจมีระดับยา efavirenz ในกระแสเลือดสูงกว่าระดับการรักษา (1,000-4,000 ng/mL) ดังนั้นจึงมีโอกาสเกิดการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา efavirenz (CNS toxicity, Dizziness, Insomnia, Halucinations, Acute mania and Psychosis) ดังนั้นจึงควรเฝ้าระวังการเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยาในผู้ป่วยรายนี้ หากพบว่าผู้ป่วยไม่สามารถทนต่อยาได้ อาจพิจารณาปรับลดขนาดยาตามคำแนะนำ โดยอาจติดตามระดับยา efavirenz ในกระแสเลือด หลังการปรับลดขนาดยา เพื่อป้องกัน efavirenz sub-optimal level
Drug Level:	Efavirenz plasma level
Drug concentration in blood:	4,246 ng/mL
Reference Therapeutic Index	1,000 – 4,000 ng/mL
[1, 2]	
การวิเคราะห์ ผล	จากการวิเคราะห์ ระดับยา efavirenz ในกระแสเลือดจากตัวอย่างส่งตรวจนี้ พบว่าผู้ป่วยรายนี้มีระดับยาคงค่าสูงเกินช่วงของการรักษา ดังนั้นคาดว่าผู้ป่วยรายนี้มีระดับยา Efavirenz สูงเกินขนาด (Over dose) ซึ่งสาเหตุอาจเนื่องมาจากความคิดแตกของยีน CYP2B6 ในผู้ป่วยรายนี้ ซึ่งเอนไซม์นี้มีบทบาทสำคัญในการเปลี่ยนแปลงยาหลายชนิด เช่น ยาต้านไวรัส (Anti-HIV drugs, Efavirenz, Nevirapine)





ผลการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B

วัตถุประสงค์ของการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B เพื่อทราบถึงรูปแบบการตอบสนองต่อยา Efavirenz และหลีกเลี่ยงการเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz

ผลการตรวจพันธุศาสตร์ยีน CYP2B6 และ HLA-B พบว่าผู้ป่วยมีรูปแบบการตอบสนองต่อยา Efavirenz เป็น Poor Metabolizer (PM) และมีความเสี่ยงสูงที่จะเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz

คำแนะนำ : ควรใช้ยา Efavirenz ในขนาดที่ลดลง และควรเฝ้าระวังอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา Efavirenz อย่างใกล้ชิด

PGX Interpretation		เลขที่ใบประกอบวิชาชีพ	เลขที่ใบอนุญาตวิชาชีพ
ภก.ศ. ชลภัทร	สุภกมล	ป.๑๕๓๖	นพ.น. ชัยวัฒน์
ภญ.ณัฐ	ปิติทวีวัฒน์	ป.๒๐๑๕๓๖	นพ.น. กฤษกร คุ้มดี









The 2<sup>nd</sup> Meeting of South East Asian  
Pharmacogenomics Research Network (SEAPharm)  
Symposium for Genetic and Genome-Guided Personalized Medicine In Asia

January 15- 16, 2012

The S... ol Ban...



2012  
The first AEC/APEC  
collaboration  
towards genome  
guided personalized  
medicine.



**SEAPHARM**

SOUTH EAST ASIAN PHARMACOGENOMICS  
RESEARCH NETWORK





2013

The Second AEC/APEC collaboration towards  
genome guided personalized medicine.

2014

will be held in Indonesia



**2554/  
2011**

**Completion of the  
first draft of the  
genome sequence  
of the normal  
healthy Thai male**



*Inspiration/  
Passion*



**ThaiPR.NET**

Thailand Press Release ข่าวประชาสัมพันธ์

## Decoding the Thai Genome Project

วันที่ 12 พฤษภาคม 2554 08:31 น.

ที่มา TCELS

May 12 2011



**SOLiD 5500XL**



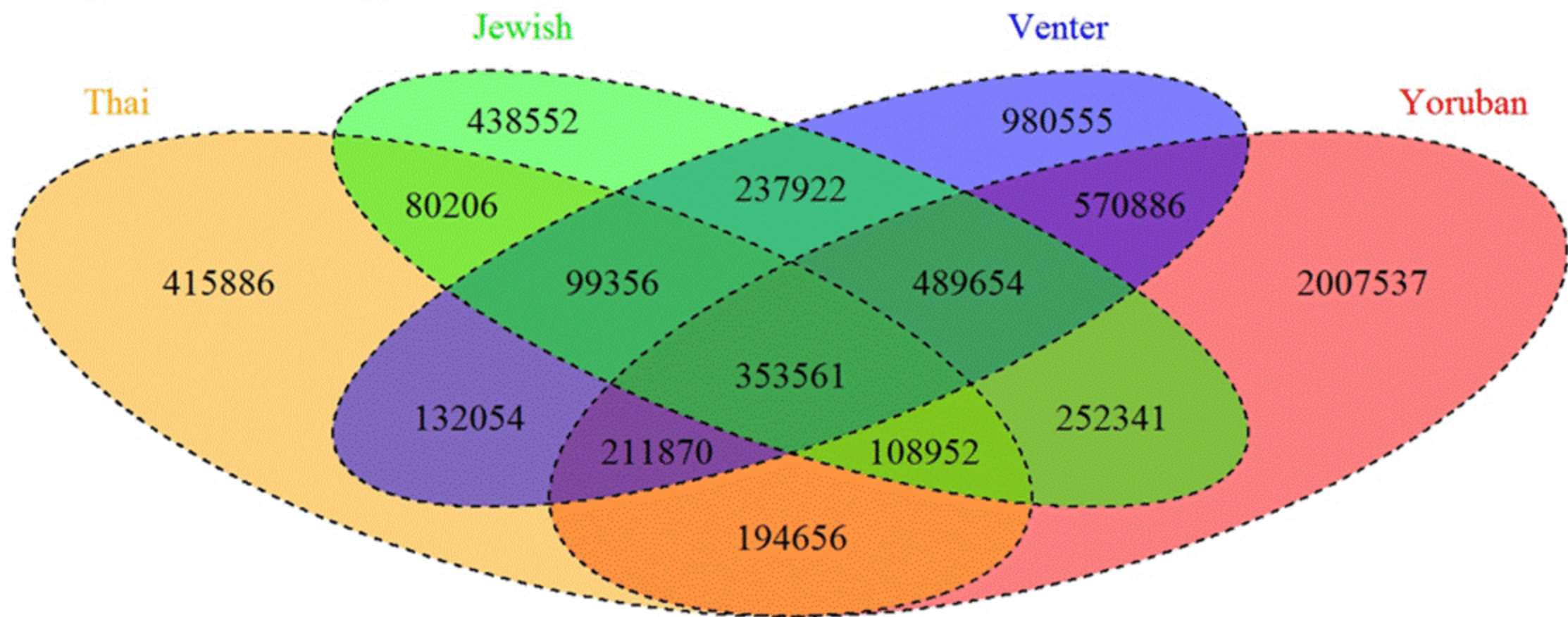
From June 2011, the Virology Unit and Laboratory for Pharmacogenomics and Personalized Medicine, Department of Pathology, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital, Mahidol University, with support from the Thailand Center of Excellence for Life Sciences (TCELS), will collaborate jointly to decode the human genome (whole genome sequencing) of three billion bases of an anonymous, healthy Thai male donor as a model for further study of DNA changes (DNA variant).

Dr. Wasun Chantratita, project leader made the announcement that this genome will be compared latter with genomes of various persons who have different diseases, including those that are common and rare. The two main objectives of this project are, firstly, to locate the DNA variant(s) on the genome, which is associated strongly with disease. That genomic maker can then be developed into a set of genetic screening tests at a low cost. If the test results (from the laboratory) are positive, it will mean that the person is at high risk of the diseases in the future. However, the risk may be reduced if these people get regular medical checkups, change or modify their behavior regarding diet or their environment. In children, they are often given a "failure to thrive" diagnosis for an unknown disorder. "Sequencing those genomes will be a key hint to how to treat them properly.

The second objective is to determine the genome of patients for which current therapy does not work properly (difficult to treat). By sequencing their genomes and submitting the DNA variants to the special computational biology program based on computer simulations developed by Dr. Ram Samudrala and his team from the University of Washington, United States of America to identify all approved drugs that can bind to the disease target protein structures which are caused by DNA variants and somehow malfunction in ways that lead to damage and disease in the body. The drug(s) can be picked up and used to replace the medication that did not work in the first place (personalized medicine).

The outcome of the project will finally help both the government and patients regarding effective treatment and reduction of medical expenditure and unnecessary laboratory diagnostic assays. The development of special computational biology program has been supported by the National Institutes of Health (NIH) fund, United States of America.









Thai



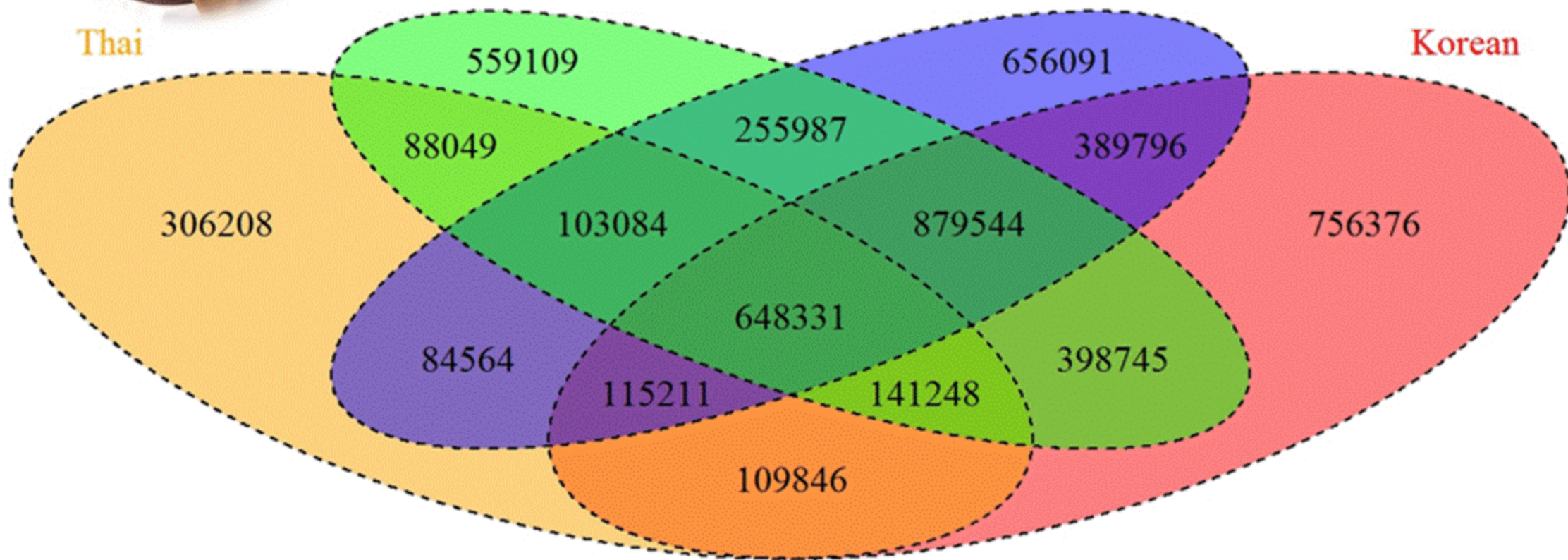
Chinese



Japanese



Korean





***Now(2014)***

**\$1,000/ Human Genome  
In 2 hr.**

The price of a personal DNA sequence is approaching affordable to every person. At \$200, everyone may have it done themselves.





**2556/  
2013**

**Medical  
Genomic  
Center**



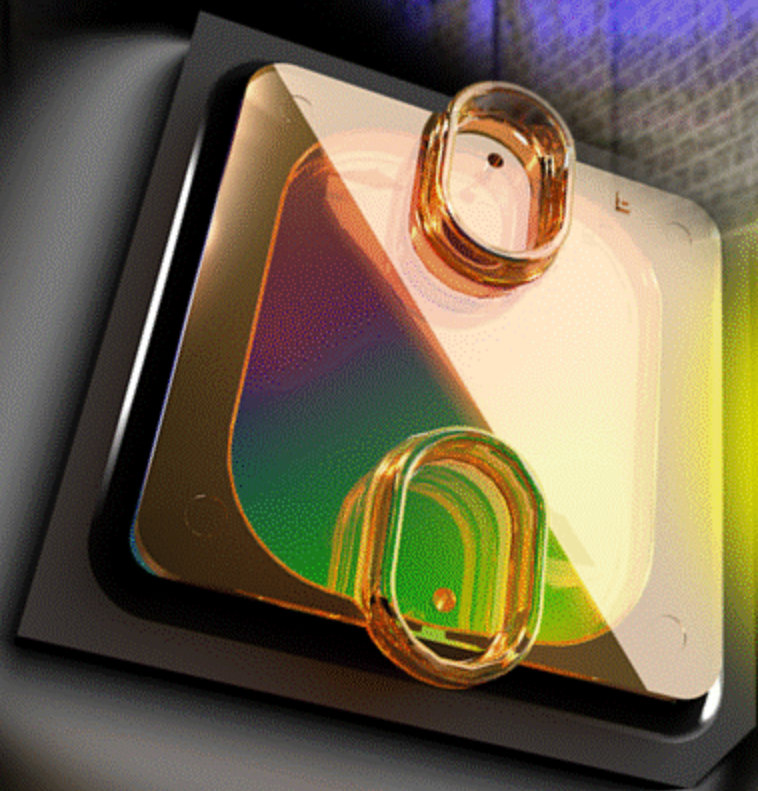
**2557/  
2014**

**Towards  
Demorcrat-  
tization of  
Sequencing**



*Inspiration/  
Passion*





*Medical Genomic Center, Ramathibodi Hospital*

*Partly supported by*

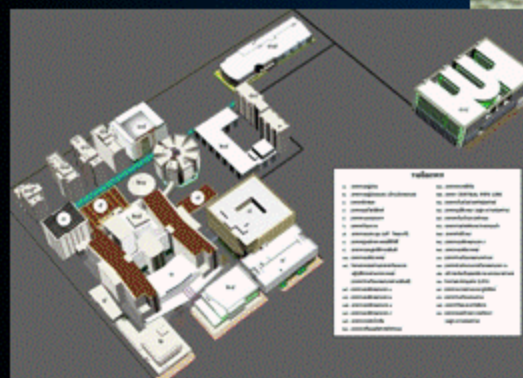






# Ramathibodi Hospital Mahidol University

Pilot project for Genomic Medicine  
in Thailand





## University based and tertiary care Hospital

Total bed 1378 beds

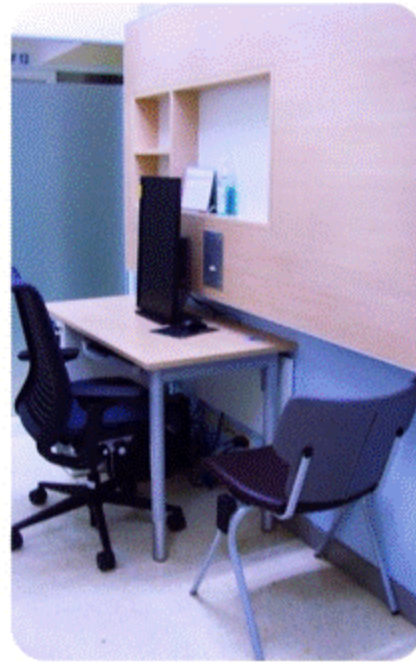
Short stay service 40 beds  
*(for chemotherapy, IV fluid and blood transfusion)*

Medical Faculty 600 persons

Medical Oncology Faculty 8 persons  
*(The biggest medical oncology unit in Thailand)*



## Short Stay Unit and Examination Room





## Single Target

PCR (1-3 targets)

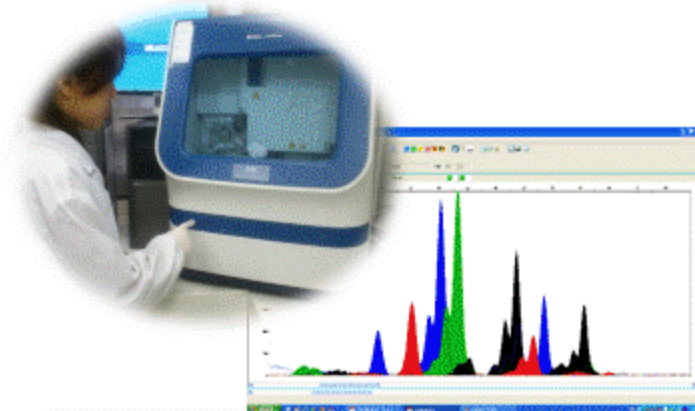


High Throughput Real-time PCR

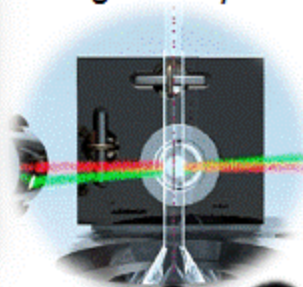


## Multiple Known Targets

The SNaPshot® Multiplex System up to 10 targets



Luminex Multiplexing hybridization of up to 100 unique assays within a single sample



## Unknown or Too Many Known Targets



Affordable, Scalable, and Fast

Next-Gen Sequencers towards democratization of sequencing



The High Performance Data Analysis System

**ATCGGGCGTAGTGCGAT**



**Facilities at Ramathibodi Medical Genomic Center**

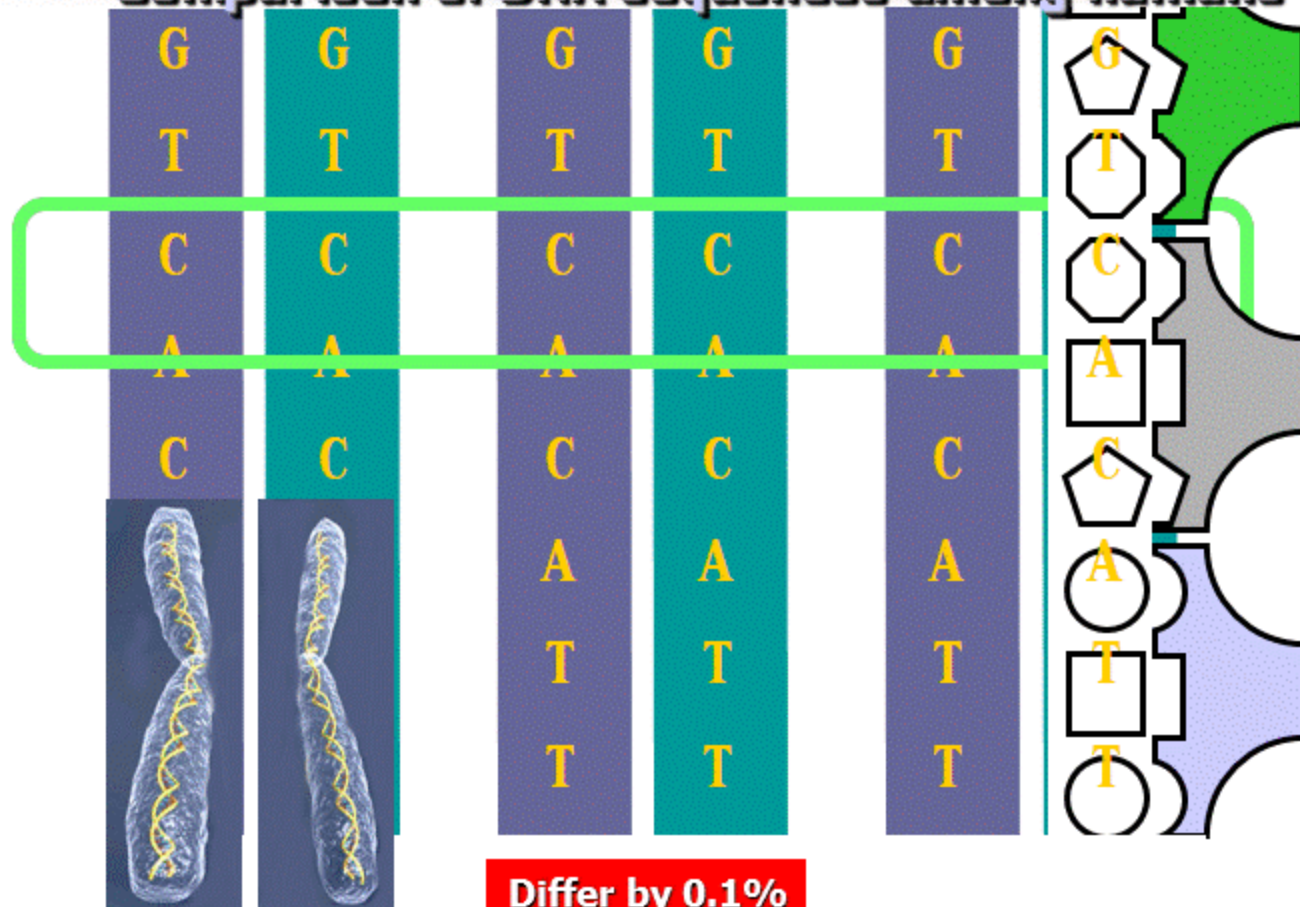








### Comparison of DNA sequences among humans



**SNP** =  
**S**ingle  
**N**ucleotide  
**P**olymorphism  
 (pronounced snips)

M

Amino Acid

D

Entire Human Genome = 3 Bb  
 Differ by 0.1%  
 SNP = 3 Mb

H

Exome (1% of human genome)  
 = 30 Mb

But accounts for over 85% of all mutations identified in Mendelian disorders.



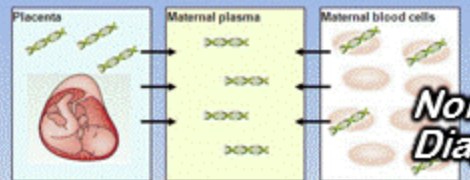
# MGC: 5Year project plan for 2013-2017



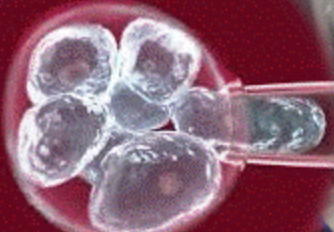
*Prenatal Dx based  
on NGS*

*Newborn Screening  
based on NGS*

Cell-free DNA in the Maternal Circulation



*Noninvasive Prenatal  
Diagnosis Using NGS*



*PGD/PGS*

*"The prospect of using the  
genome as a universal  
diagnostic is upon us today."*

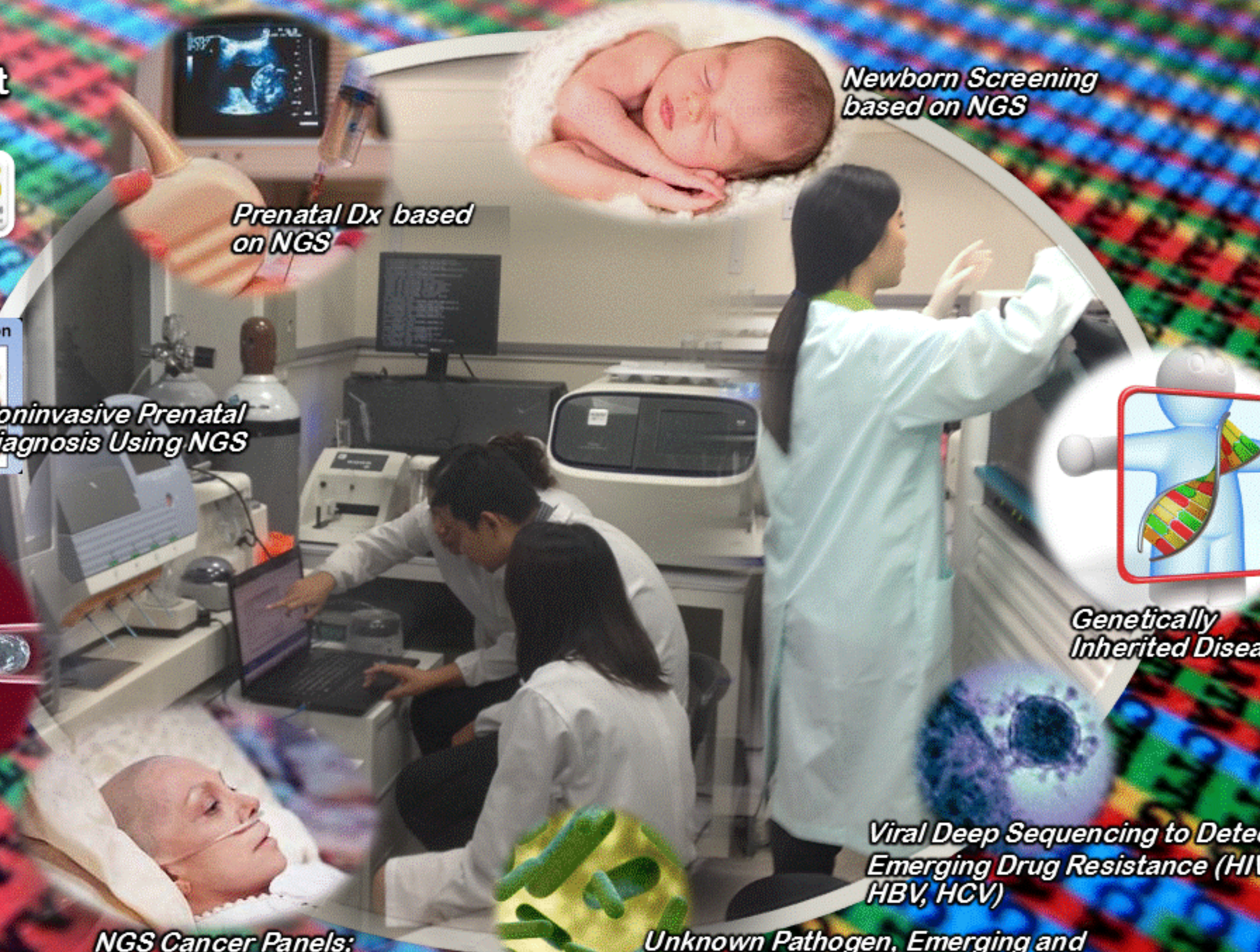
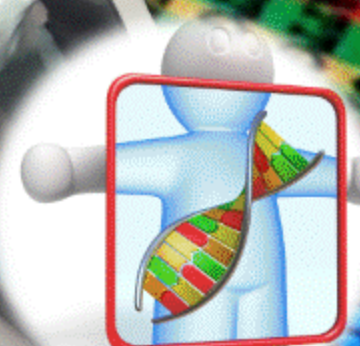
*Richard Resnick*

*NGS Cancer Panels;  
Targeted therapies*

*Unknown Pathogen, Emerging and  
Re emerging infectious diseases*

*Viral Deep Sequencing to Detect  
Emerging Drug Resistance (HIV,  
HBV, HCV)*

*Genetically  
Inherited Diseases*





# ***Projects:***

**Clinical Exome Sequencing**

**Clinical Whole Genome Sequencing**

**Pre-Implantation Genetics Diagnosis/Screening (PGD/PGS)**

**CNV Anueploidy Analysis**

**Non-Invasive Fetal Trisomy (NIFTY)**

**NGS panels for inherited diseases & cancers;**

**Monogenic Diseases**

**Hereditary Cancers**

**Hereditary Breast Cancer/Ovarian Cancer**

**Hereditary Colorectal Cancer**

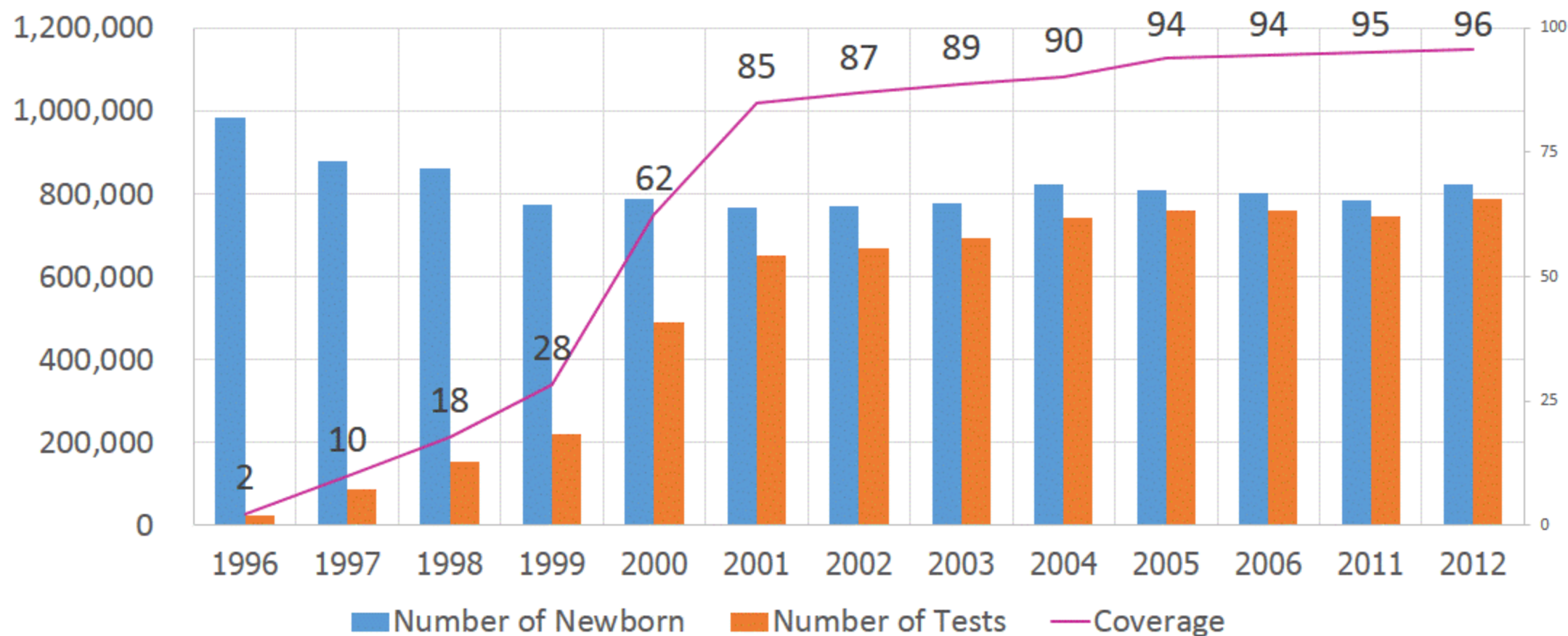
**Bile Duct Cancer (Cholangiocarcinoma)**

**Clinical Trials for Cancer Therapies**

**HIV, HBV, HCV Deep Sequencing for Genotyping and Drug Resistance Assays**



# Neonatal Screening program for TSH and PKU







# Dr. Objoon Trachoo, MD, Ph.D.

## Clinical Molecular Geneticist

Candidates for Rare Genetic Diseases Exome Sequencing, updated on April 2012

Family Number	Clinical data	Previous genetic testing	No. of DNA in family	Proposed mode of inheritance
001	Neonatal hepatitis caused?, systemic polyarthritis, learning difficulty	Normal chromosome, normal plasma amino acid and urine organic acid profiles	Affected Female twins x 2, normal mother x 1	Autosomal recessive VS sporadic
002	Sensorineural hearing loss, chronic kidney disease	DNA sequencing for connexin26 and pendrin- no mutations	Affected x 3 (father and 2 sons), normal x 2 (mother and daughter)	Autosomal dominant
003	Hemihypotrophy, ichthyosis, learning difficulty	NSDHL sequencing- no mutations	Affected x 1, normal mother x 1	Autosomal recessive VS sporadic
004	Hypogonadotropic hypogonadism, characteristic facial features, dental anomalies, learning difficulties	Array CGH- negative, PROP1 sequencing- no mutations	Affected x 1, normal mother and sister x 2	Autosomal recessive VS sporadic
005	Exercise intolerance, cramping, myopathy, short stature	Normal chromosome, normal plasma amino acid profile, normal plasma acyl-carnitine profile, normal CPT2, PYGM and AMPD1 sequencing	Affected x 1, normal mother and sister x 2	Autosomal recessive VS sporadic
006	Bilateral renal cysts in young age, renal cell carcinoma	Normal VHL sequencing	Affected x 2 (mother and son), normal father x 1	Autosomal dominant
007	Generalized muscle wasting, normal EMG	Normal GAA assay, normal dysferlin sequencing, no SMA exon 7,8 deletion	Affected x 1, normal mother x 1	Autosomal recessive VS sporadic
008	Tremor, ataxia, scanning speech	Normal SCA1,2,3,6,7,DRPLA,FMR1	Affected x 3 (mother and 2 sons), normal x 2 (father and daughter)	Autosomal dominant
009	Generalized muscle wasting	Normal GAA assay, normal dysferlin sequencing, no SMA exon 7,8 deletion	Affected x 2 (sister and brother), normal x 2 (parents)	Autosomal recessive
010	Hypoventilation of unknown cause with history of 1 <sup>st</sup> cousin consanguinity	Normal GAA assay	Affected x 1, normal x 2 (parents)	Autosomal recessive
011	Myopathy	Normal GAA assay	Affected x 3 (brother and sisters), normal x 2 (parents)	Autosomal recessive



Family Number	Clinical data	Previous genetic testing	No. of DNA in family	Proposed mode of inheritance
012	Chronic kidney diseases	Normal COL4A5, COL4A4, COL4A3 sequencing	Affected x 2 (mother and son), normal x 3 (father, brother, sister)	Autosomal dominant
013	Gouty arthritis in the young, suspected MSK	Normal HPRT sequencing	Affected x 3 (father, son, daughter), normal x 1 (mother)	Autosomal dominant
014	Chronic liver disease in the young of the consanguineous parents	Plasma amino acid- not definite	Affected x 1 (daughter), normal parents x 2	Autosomal recessive
015	Exercise intolerance, cramping of unknown cause	Normal GAA assay, normal plasma acylcarnitine profile, normal AMPD1, CPT2, PYGM sequencing	Affected x 1, normal parents x 2	Autosomal recessive VS sporadic
016	Neuropathy, myopathy since early childhood	No SMA exon 7,8 deletion	Affected x 1, normal mother x 1	Autosomal recessive VS sporadic
017	Short stature, mental retardation, characteristic facial features	Normal chromosome	Affected x 1, normal mother x 1	Autosomal recessive VS sporadic
018	Short stature, rigid spines, elder sisters having the similar symptoms	Normal urine GAG, normal enzyme assay for MPS1-7	Affected x 1, normal father x 1	Autosomal recessive
019	Congenital heart block, Marfanoid appearance	None	Affected x 1, normal parents x 2	Autosomal recessive VS sporadic
020	Retinitis pigmentosa, pineal gland tumor, sensorineural hearing loss, history of parental consanguinity	Normal RPE65 sequencing and normal microarray for hot spots of RP genes	Affected x 1, normal parents, wife and son x 4	Autosomal recessive

Laboratory technician



Bioinformatician



Clinical Molecular Geneticist



Doctor



Genome sequencing

Data analysis

Clinical interpretation

Patient







**Prof. Duangrurdee Wattanasirichaigoon MD, Ph.D.**  
Dip.American Board (Medical Genetics)

## **Clinical Exome & Target Region Sequencing**

**Inherited Heart diseases**

**DMD (Duchenne muscular dystrophy)**

**Hereditary hearing loss**

**Inherited metabolic disorders**

**Epilepsy - Channelopathy**

**Osteogenesis imperfect (brittle bone disease)**



# Medical Oncology Faculty in Ramathibodi Hospital

## หัวหน้าสาขาวิชา



ผู้ช่วยศาสตราจารย์นายแพทย์ เอกภพ สิริชัยนันท์

## คณาจารย์



ศาสตราจารย์นายแพทย์ วรชัย รัตนธรรธร



ผู้ช่วยศาสตราจารย์นายแพทย์ เรวัด พันธุ์เขียว



ผู้ช่วยศาสตราจารย์แพทย์หญิง ชิดิยา เดชเทพพร



อาจารย์นายแพทย์ ชัช อธิวิทวัส



อาจารย์แพทย์หญิง ชัญฉนันท์ เรืองเวทย์วิวัฒนา



อาจารย์นายแพทย์ พิชัย จันทร์ศรีวงศ์



อาจารย์นายแพทย์ อนุพงษ์ศ์ งามไพบูลย์

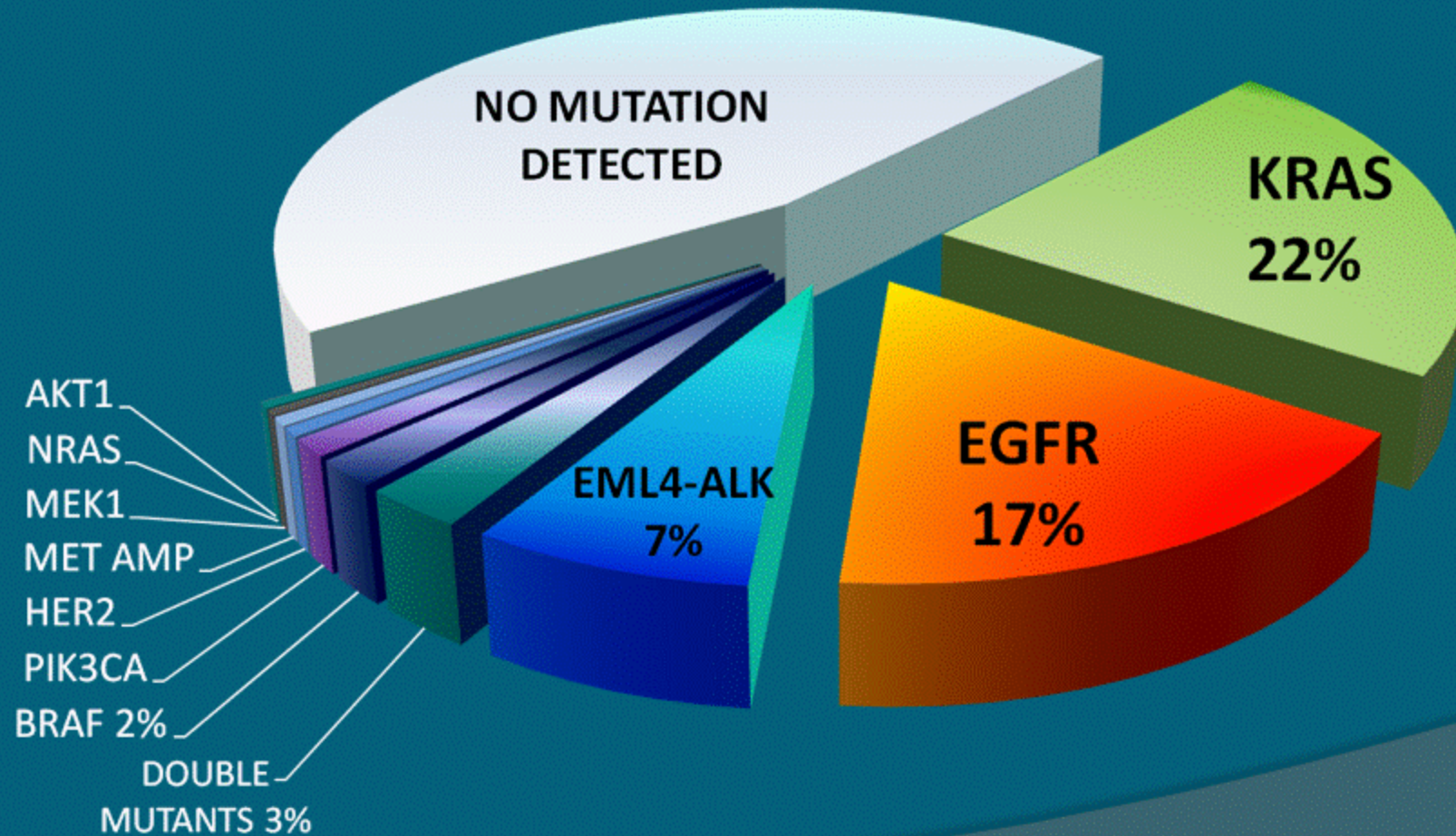


## Rationale for Clinical Trial in Cancer Drug Development

- Cancer is one of the most leading cause of death.
- No curative treatment for advanced stage cancer.
- Tradition chemotherapy reached the plateau efficacy of treatment.
- Molecular alterations eg. *EGFR*, *HER2*, *BRAF*, *MET*, *PI3CA*, *KRAS*, *cKIT* mutations, *ALK*, *ROS1*, *RET* translocations have been found in various types of cancer and some of them are “**Oncogenic Drive**” of cancer.



# NSCLC Mutation Consortium Incidence of Single Driver Mutations





# MGC Members



ทำเพราะมีแรงบันดาลใจ > ทำเพราะมีแรงจูงใจ  
(Inspiration) (Motivation/Incentive)

# Clinicians & Scientists involving in the Medical genomic projects.





# “Pretest and posttest genetic counseling”



Medical Genetic Specialists



Clinician & Patient



Medical Genomics Center, Ramathibodi Hospital supported in part by TCELS 2013-2017

Executive Summary

The medical genomics research and development center for prevention, monitoring, and treatment of Thai population, focusing on human & Microbial genome decoding and clinical interpretation of those pathogenic mutations. To create innovations in genomic medicine that affect the economy and society, both nationally and internationally.

- Create a database and pipeline for genome analysis and interpretation for clinical use.
- Team building experts in medical genomic interpretation.
- To create and support laboratory services using Medical Genomics Center, Ramathibodi Hospital as a model.
- Development of the NGS assays used in the laboratory.
- Participation in the formulation of government policies and push for a DNA test for the prevention and treatment of diseases.
- Collaboration with other agencies both within and outside the country.



Since 2005 (2548)



Achieving Innovations

Collaboration among 24 Ramathibodi Faculty members from 7 Departments and 8 staffs member from 6 institution from outside. Currently (2013) 20 publications in International Peer Reviewed Journals have been published, 4 patents, winning the first price Thailand National Innovation Awards, 2011, and changing government policies utilizing DNA testing to prevent drug-induced SJS-TEN.

Pipelines, also known as workflows are a method of automating the processes that used to take place by hand, carried out by a bioinformatician entering commands at a computer terminal one at a time.

Ramathibodi Hospital

Dept. of Medicine

Dept. Obstetrics - Gynecology

Dept. of Surgery

Dept. of Pathology

Dept. of Pediatrics

Dept. of Ophthalmology

Dept. of Psychiatry

Interdisciplinary Integration

Center of human and pathogen genome sequencing for prevention, diagnosis, and treatment of familial cancers, inherited diseases, and genetic & genomics of infectious diseases

The HIV drug resistance sequence database from >10,000 infected patients.

Case Control GWAS (Genome Wide Association Study) database of > 4,000 individual persons.

Clinical Candidate Gene & Exome Sequencing database comprising of 4 different parts of the country's population aiming > 10,000 Thai people.

- The healthy individuals.
- The group of genetic disorders.
- The hereditary cancer patients.
- The genetic diversity and genome-level mutations in human host-pathogen affecting preventive care and treatment.

Pipeline analysis and interpretation of genomic data from various genetic, cancer, and infectious diseases.

Build up the panel of expert teams of medical genomics for prevention, diagnosis, care, and treatment.

Using the Medical Genomics Center-Ramathibodi hospital as a prototype to implement in the hospital nationwide. R & D for NGS assay kits



National list of essential medicines based on Thai genomic background

Collaboration with institutions from inside and outside the country.

Regulation for DNA testing before prescribing certain medications

Universal health coverage scheme to cover the cost of genomic testing for prevention, care, and treatment.

Establishment of the South East Asian Phrmaco-genomics research network

Thai NIH

Fac. Phar.

Thai FDA

Thai UC

SEA Pharm





## **In summary**

- 1. Our capacity of Genomic Medicine is small for a country size of Thailand, we need training and capacity building (Genetic counseling and Bioinformatics, Sequencing capacity).**
- 2. Our country is moderate in size with unique genetic diversity and Universal Health Coverage.**
- 3. Any technology that prove to be cost effective can be considered into UHC package.**
- 4. Pharmacogenetics study is unique that we have direct access to Thai FDA and incorporated into the pharmacovigilance program.**
- 5. Neonatal screening program is well developed and opened to new testing.**