**THỰC TIỄN CỦA KINH TẾ GEN DƯỢC HỌC TRONG LÂM SÀNG**

Việc sử dụng rộng rãi thử nghiệm PGx trong lâm sàng bị hạn chế bởi kết quả không rõ ràng hoặc khó xác định lợi ích lâm sàng. Một số ví dụ được xác định rõ ràng được tóm tắt ngắn gọn dưới đây để hiểu rõ hơn lý do tại sao kinh tế gen dược học quan trọng hơn đối với một số loại thuốc, thay vì cho tất cả các thuốc sử dụng trong điều trị.

**HER2 VÀ TRASTUZUMAB**

Trastuzumab (Herceptin) là một kháng thể đơn dòng với cơ chế liên kết với các thụ thể HER2 nhằm giảm sự phân chia tế bào, đây là một liệu pháp chống ung thư sử dụng ở những bệnh nhân bị ung thư vú dương tính với HER2.

Xét nghiệm di truyền giúp xác định biểu hiện quá mức của HER2. Nói cách khách nếu bệnh nhân được PGx và biểu hiện HER2 bình thường thì sử dụng herceptin không có hiệu quả. Có hai bộ kit thử nghiệm khác nhau hiện có sẵn trong thị trường: Một là xét nghiệm hóa mô miễn dịch (IHC) phát hiện sự biểu hiện quá mức protein HER2/kháng nguyên trong mô ung thư vú) và loại khác là tế bào huỳnh quang trong thử nghiệm lai tạo tại chỗ (FISH) phát hiện sự khuếch đại của gen mã hóa các HER2. Theo một cuộc khảo sát đa trung tâm ở châu Âu, thực hiện xét nghiệm HER2 ở múc độ cao sẽ thu được lợi ích lâm sàng và lợi ích của xét nghiệm HER2 rõ ràng lớn hơn chi phí của nó. Và đây là xét nghiệm được FDA khuyến cáo sử dụng.

***HLA B\*5701*VÀ ABACAVIR HYPERSENSITITY**

Abacavir, một chất ức chế sao chép ngược HIV, thường được sử dụng kết hợp với các thuốc chống virus khác trong điều trị nhiễm HIV. Phản ứng quá mẫn với abacavir xảy ra ở khoảng 5% bệnh nhân nhiễm HIV dùng thuốc. Điều này có thể dẫn đến hạ huyết áp có khả năng đe dọa tính mạng nếu không ngừng thuốc. Nghiên cứu lâm sàng cũng chỉ ra rằng bệnh nhân mắc bệnh có kháng nguyên bạch cầu *HLA B*\**5701* sẽ có nguy cơ phản ứng quá mẫn với abacavir.

Xét về hiệu quả và chi phí ta thấy, phí để xét nghiệm *HLA B*\**5701* là 62 $ - khá thấp và chi phí để điều trị quá mẫn do abacavir gây ra là khoảng 3730 $ - cao hơn rất nhiều. Bởi vậy, xét nghiệm *HLA B*\**5701* trước khi điều trị bằng thuốc rất có hiệu quả về chi phí. Một nghiên cứu khác cũng chỉ ra rằng tỷ lệ ICE của kiểu gen xét nghiệm *HLA* tiết kiệm chi phí lên đến 32.500 $ so với việc tránh các phản ứng quá mẫn. Do đó, PGx *HLA B*\**5701* được xem là có cả giá trị lâm sàng và tiện ích lâm sàng, dẫn đến cải thiện kết quả điều trị của bệnh nhân.