



(12) 发明专利

(10) 授权公告号 CN 115295116 B

(45) 授权公告日 2023. 09. 19

(21) 申请号 202210933467.6

(22) 申请日 2022.08.04

(65) 同一申请的已公布的文献号  
申请公布号 CN 115295116 A

(43) 申请公布日 2022.11.04

(73) 专利权人 上海康黎医学检验所有限公司  
地址 201599 上海市金山区朱泾镇中涛路  
355号7幢

(72) 发明人 张逸愆 何颖 刘波涛 岑忠  
洪琬婷 倪旭鸣

(74) 专利代理机构 上海点威知识产权代理有限  
公司 31326  
专利代理师 胡志强

(51) Int. Cl.  
G16H 20/10 (2018.01)  
G16H 10/60 (2018.01)  
G16B 20/30 (2019.01)  
G16B 20/20 (2019.01)  
G16B 50/00 (2019.01)

(56) 对比文件

WO 2021004010 A1, 2021.01.14  
WO 2022083021 A1, 2022.04.28  
CN 108710782 A, 2018.10.26  
US 2018135122 A1, 2018.05.17  
CN 114678104 A, 2022.06.28  
CN 108682458 A, 2018.10.19  
CN 112397174 A, 2021.02.23  
CN 112233745 A, 2021.01.15  
US 2021407642 A1, 2021.12.30  
WO 2008045389 A2, 2008.04.17  
WO 03039234 A2, 2003.05.15

Chad A. Bousman & Boadie W. Dunlop. Genotype, phenotype, and medication recommendation agreement among commercial pharmacogenetic-based decision support tools. The Pharmacogenomics Journal. 2018, 第613-622页. (续)

审查员 胡慧

权利要求书3页 说明书17页 附图4页

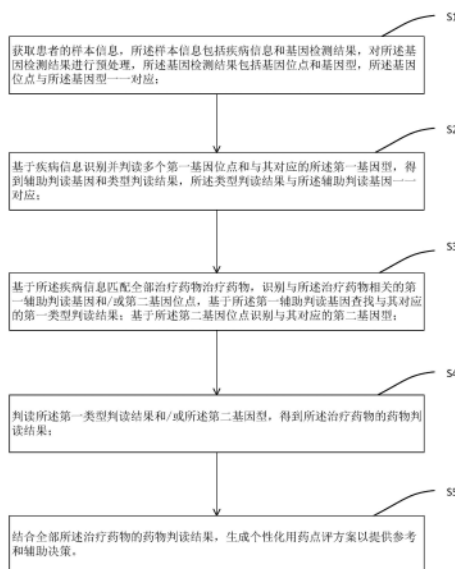
(54) 发明名称

一种用药点评方法、系统和电子设备

(57) 摘要

本申请提供了一种用药点评方法、系统及电子设备,涉及生物信息技术领域,包括通过获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型;基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果;基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,判读与第一辅助判读基因对应的第一类型判读结果和/或与第二基因位点对应的第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;结合全部所述治疗药物的药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助

决策。



CN 115295116 B

[接上页]

**(56) 对比文件**

罗力. 药物敏感性基因检测在骨原发恶性肿瘤个体化化疗中的指导意义. 中国优秀硕士学位论文全文数据库. 2019, E066-611.

杨琳艳; 杨旭; 范冬梅; 梁志坤; 叶倩平; 杨学习. 中国人群常见的药物代谢相关基因多态位点

及其检测方法. 分子诊断与治疗杂志. 2017, (05), 第358-363页.

刘志艳; 杨兵; 赵荣生. 基因导向的个体化治疗. 临床药物治疗杂志. 2017, (第01期), 第14-20页.

1. 一种用药点评方法,其特征在于,包括:

获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,所述基因位点与所述基因型一一对应,所述基因检测结果中的基因位点包括第一基因位点和第二基因位点;

基于疾病信息识别多个第一基因位点和与其对应的第一基因型,得到辅助判读基因,由多个所述第一基因位点的结果综合决定类型判读结果,所述类型判读结果与所述辅助判读基因一一对应;

基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,所述第一辅助判读基因和/或所述第二基因位点是与所述治疗药物的代谢、应答、不良反应相关的药物互作基因;

如果只有所述辅助判读基因影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因;

如果只有第二基因位点影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,则识别与所述治疗药物相关的所述第二基因位点;

如果所述辅助判读基因和所述第二基因位点均影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,则识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和第二基因位点;

基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;

判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;

结合全部所述治疗药物的药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

2. 如权利要求1所述的方法,其特征在于,所述对所述基因检测结果进行预处理,包括:

对所述基因检测结果重复进行格式整理,生成多个整理条目;

判断所述整理条目是否合规;

若所述整理条目合规,输出所述整理条目为所述基因检测结果条目并进行储存,所述基因检测结果条目包括所述患者的样本编号、所述基因位点和与所述基因位点对应的所述基因型。

3. 如权利要求1所述的方法,其特征在于,所述基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果,包括:

基于所述疾病信息确定所述辅助判读基因;

基于所述辅助判读基因识别多个所述第一基因位点和与其对应的第一基因型;

判读所述辅助判读基因的全部所述第一基因位点和所述第一基因型,得到与所述辅助判读基因对应的所述类型判读结果。

4. 如权利要求1所述的方法,其特征在于,所述判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果,包括:

基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;

基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值,通过综合特

征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值；

基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级；

所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

5. 如权利要求1所述的方法，其特征在于，所述判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型，得到所述治疗药物的药物判读结果，包括：

基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值；

基于所述治疗药物的每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值，通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值；

基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级；

所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

6. 如权利要求1所述的方法，其特征在于，所述判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型，得到所述治疗药物的药物判读结果，包括：

基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值；

基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值；

基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因和每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值，通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值；

基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级；

所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

7. 如权利要求4至6任一项所述的方法，其特征在于，

依照所述综合特征值所在的区间，确定所述治疗药物的所述推荐等级为优先推荐、一般推荐和谨慎推荐中的一种；

不同所述治疗药物的推荐等级对应的综合特征值所在的区间不同，或不同所述治疗药物的推荐等级对应的综合特征值所在的区间相同。

8. 一种用药点评系统，其特征在于，包括：

获取模块，用于获取患者的样本信息，所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果，对所述基因检测结果进行预处理，所述基因检测结果包括基因位点和基因型，所述基因位点与所述基因型一一对应，所述基因检测结果中的基因位点包括第一基因位点和第二基因位点；

辅助判读模块，用于基于疾病信息识别多个第一基因位点和与其对应的第一基因型，得到辅助判读基因，由多个所述第一基因位点的结果综合决定类型判读结果，所述类型判读结果与所述辅助判读基因一一对应；

识别模块，用于基于所述疾病信息匹配治疗药物，识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点，所述第一辅助判读基因和/或所述第二基因位点是与所述治疗药物的代谢、应答、不良反应相关的药物互作基因；

如果只有所述辅助判读基因影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应，识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因；

如果只有第二基因位点影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,则识别与所述治疗药物相关的所述第二基因位点;

如果所述辅助判读基因和所述第二基因位点均影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,则识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和第二基因位点;

基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;

药物判读模块,用于判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;

方案生成模块,用于结合多个所述治疗药物的所述药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

9. 一种电子设备,其中,该电子设备包括:

处理器;以及,

存储计算机可执行指令的存储器,所述可执行指令在被执行时使所述处理器执行根据权利要求1-7中任一项所述的方法。

10. 一种计算机可读存储介质,其中,所述计算机可读存储介质存储一个或多个程序,所述一个或多个程序当被处理器执行时,实现权利要求1-7中任一项所述的方法。

## 一种用药点评方法、系统和电子设备

### 技术领域

[0001] 本发明涉及生物信息技术领域,尤其涉及一种用药点评方法、系统和电子设备。

### 背景技术

[0002] 目前用于基因型数据判读的方法,通常是根据预设位点的检测数据、基于预设的判读逻辑,通过人工判读来对应基因型数据并进行归类,然后根据基因分型与药物之间相互作用一一给出用药建议,但是这样的技术手段基于人工操作的原因,输出通量和效率较低,保密性不强,而且由于人为因素导致准确度不足,可重复性不强。

[0003] 因此,提出一种用药点评方法、系统和电子设备。

### 发明内容

[0004] 本说明书提供一种用药点评方法、系统和电子设备,通过获取患者的样本信息,基于两次判读得到治疗药物的药物判读结果,结合治疗药物的药物判读结果,生成个性化的临床处方用药点评方案以对医生开具处方等提供参考和辅助决策。

[0005] 本申请提供的一种用药点评方法采用如下的技术方案,包括:

[0006] 获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,所述基因位点与所述基因型一一对应;

[0007] 基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果,所述类型判读结果与所述辅助判读基因一一对应;

[0008] 基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;

[0009] 判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;

[0010] 结合全部所述治疗药物的药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

[0011] 可选的,所述对所述基因检测结果进行预处理,包括:

[0012] 对所述基因检测结果重复进行格式整理,生成多个整理条目;

[0013] 判断所述整理条目是否合规;

[0014] 若所述整理条目合规,输出所述整理条目为所述基因检测结果条目并进行储存,所述基因检测结果条目包括所述患者的样本编号、所述基因位点和与所述基因位点对应的所述基因型。

[0015] 可选的,所述基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果,包括:

[0016] 基于所述疾病信息确定所述辅助判读基因;

- [0017] 基于所述辅助判读基因识别多个所述第一基因位点和与其对应的所述第一基因型；
- [0018] 判读所述辅助判读基因的全部所述第一基因位点和所述第一基因型，得到与所述辅助判读基因对应的所述类型判读结果。
- [0019] 可选的，所述判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型，得到所述治疗药物的药物判读结果，包括：
- [0020] 基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值；
- [0021] 基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值，通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值；
- [0022] 基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级；
- [0023] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。
- [0024] 可选的，所述判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型，得到所述治疗药物的药物判读结果，包括：
- [0025] 基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值；
- [0026] 基于所述治疗药物的每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值，通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值；
- [0027] 基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级；
- [0028] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。
- [0029] 可选的，所述判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型，得到所述治疗药物的药物判读结果，包括：
- [0030] 基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值；
- [0031] 基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值；
- [0032] 基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因和每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值，通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值；
- [0033] 基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级；
- [0034] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。
- [0035] 可选的，依照所述综合特征值所在的区间，确定所述治疗药物的所述推荐等级为优先推荐、一般推荐和谨慎推荐中的一种。不同所述治疗药物的推荐等级对应的综合特征值所在的区间不同。
- [0036] 本申请提供的一种用药点评系统采用如下的技术方案，包括：
- [0037] 获取模块，用于获取患者的样本信息，所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果，对所述基因检测结果进行预处理，所述基因检测结果包括基因位点和基因型，所述基因位点与所述基因型一一对应；
- [0038] 辅助判读模块，用于基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型，得到辅助判读基因和类型判读结果，所述类型判读结果与所述辅助判读基

因一一对应；

[0039] 识别模块,用于基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;

[0040] 药物判读模块,用于判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;

[0041] 方案生成模块,用于结合多个所述治疗药物的所述药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

[0042] 可选的,所述获取模块,包括:

[0043] 整理子模块,用于对所述基因检测结果重复进行格式整理,生成多个整理条目;

[0044] 判断子模块,用于判断所述整理条目是否合规;

[0045] 输出子模块,用于若所述整理条目合规,输出所述整理条目为所述基因检测结果条目并进行储存,所述基因检测结果条目包括所述患者的样本编号、所述基因位点和与所述基因位点对应的所述基因型。

[0046] 可选的,所述辅助判读模块,包括:

[0047] 辅助基因确定子模块,用于基于所述疾病信息确定所述辅助判读基因;

[0048] 识别子模块,用于基于所述辅助判读基因识别多个所述第一基因位点和与其对应的所述第一基因型;

[0049] 辅助判读子模块,用于判读所述辅助判读基因的全部所述第一基因位点和所述第一基因型,得到与所述辅助判读基因对应的所述类型判读结果。

[0050] 可选的,所述药物判读模块,包括:

[0051] 第一获取子模块,用于基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;

[0052] 第一特征值生成子模块,用于基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0053] 第一推荐子模块,用于基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0054] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0055] 可选的,所述药物判读模块,包括:

[0056] 第二获取子模块,用于基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值;

[0057] 第二特征值生成子模块,用于基于所述治疗药物的每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0058] 第二推荐子模块,用于基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0059] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0060] 可选的,所述药物判读模块,包括:

[0061] 第三获取子模块,用于基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;

[0062] 第四获取子模块,用于基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值;



[0063] 第三特征值生成子模块,用于基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因和每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0064] 第三推荐子模块,用于基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0065] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0066] 可选的,依照所述综合特征值所在的区间,确定所述治疗药物的所述推荐等级为优先推荐、一般推荐和谨慎推荐中的一种。不同所述治疗药物的推荐等级对应的综合特征值所在的区间不同。

[0067] 本说明书还提供一种电子设备,其中,该电子设备包括:

[0068] 处理器;以及,

[0069] 存储计算机可执行指令的存储器,所述可执行指令在被执行时使所述处理器执行上述任一项方法。

[0070] 本说明书还提供一种计算机可读存储介质,其中,所述计算机可读存储介质存储一个或多个程序,所述一个或多个程序当被处理器执行时,实现上述任一项方法。

[0071] 本申请中,通过获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,所述基因位点与所述基因型一一对应;基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果以便于提高判读与所述治疗药物相关的基因或基因位点的判读效率;基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;结合全部所述治疗药物的药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

## 附图说明

[0072] 图1为本说明书实施例提供的一种用药点评方法的原理示意图;

[0073] 图2为本说明书实施例提供的一种用药点评方法的对基因检测结果进行预处理的流程示意图;

[0074] 图3为本说明书实施例提供的一种用药点评系统的结构示意图;

[0075] 图4为本说明书实施例提供的一种电子设备的结构示意图;

[0076] 图5为本说明书实施例提供的一种计算机可读介质的原理示意图。

## 具体实施方式

[0077] 以下描述用于揭露本发明以使本领域技术人员能够实现本发明。以下描述中的优选实施例只作为举例,本领域技术人员可以想到其他显而易见的变型。在以下描述中界定的本发明的基本原理可以应用于其他实施方案、变形方案、改进方案、等同方案以及没有背离本发明的精神和范围的其他技术方案。

[0078] 现在将参考附图更全面地描述本发明的示例性实施例。然而,示例性实施例能够以多种形式实施,且不应被理解为本发明仅限于在此阐述的实施例。相反,提供这些示例性

实施例能够使得本发明更加全面和完整,更加便于将发明构思全面地传达给本领域的技术人员。在图中相同的附图标记表示相同或类似的元件、组件或部分,因而将省略对它们的重复描述。

[0079] 在符合本发明的技术构思的前提下,在某个特定的实施例中描述的特征、结构、特性或其他细节不排除可以以合适的方式结合在一个或更多其他的实施例中。

[0080] 在对于具体实施例的描述中,本发明描述的特征、结构、特性或其他细节是为了使本领域的技术人员对实施例进行充分理解。但是,并不排除本领域技术人员可以实践本发明的技术方案而没有特定特征、结构、特性或其他细节的一个或更多。

[0081] 附图中所示的流程图仅是示例性说明,不是必须包括所有的内容和操作/步骤,也不是必须按所描述的顺序执行。例如,有的操作/步骤还可以分解,而有的操作/步骤可以合并或部分合并,因此实际执行的顺序有可能根据实际情况改变。

[0082] 附图中所示的方框图仅仅是功能实体,不一定必须与物理上独立的实体相对应。即,可以采用软件形式来实现这些功能实体,或在一个或多个硬件模块或集成电路中实现这些功能实体,或在不同网络和/或处理器装置和/或微控制器装置中实现这些功能实体。

[0083] 术语“和/或”或者“及/或”包括相关联的列出项目中的任一个或多者的所有组合。

[0084] 图1为本说明书实施例提供的一种用药点评方法的原理示意图,该方法包括:

[0085] S1获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,所述基因位点与所述基因型一一对应;

[0086] S2基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果,所述类型判读结果与所述辅助判读基因一一对应;

[0087] S3基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;

[0088] S4判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;

[0089] S5结合全部所述治疗药物的药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

[0090] 药物与基因之间存在相互作用关系,主要体现在三个方面:1. 药物代谢,主要影响药物的血药浓度以及由此导致的药物摄入量的变化;2. 药物应答,主要是影响药物的转运效率、应答效率,进而引起临床的疗效变化;3. 药物不良反应,主要表现在药物诱发性的不良反应风险变化。

[0091] 在目前多数的情况下,医生依照患者的病情直接开具处方,让患者遵医嘱服用相关治疗药物,但可能由于患者的部分基因突变,或者同时患有其他疾病信息,导致患者服用该治疗药物的效果不佳,此时可能需要患者多次尝试不同的治疗药物或用法,此举无疑拖延了治疗时间。本申请基于患者的疾病信息及基因检测结果,通过二步判读,即先判读辅助判读基因、再判读治疗药物相关的基因或基因位点,生成针对该疾病信息的个性化临床处方用药点评方案,以供医生在开具处方时参考,以便于在多种治疗药物中选择适合该患者的药物,有助于提高患者依从性,降低治疗成本。

[0092] S1获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,所述基因位点与所述基因型一一对应;

[0093] 图2为本说明书实施例提供的一种用药点评方法的对基因检测结果进行预处理的流程示意图,其中,所述患者的样本信息包括疾病信息和基因检测结果,所述疾病信息是基于医生的临床诊断结果确定。所述基因检测结果是患者在做基因检测时得到的数据,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,其检测结果中的基因位点至少包括第一基因位点和第二基因位点。

[0094] 由于该基因检测结果直接影响后期的判读结果,在提取所述基因检测结果之后,要进行质控处理,以保证其基因位点和基因型数据的完整性及合规性,每一基因位点都是符合预设的有效数据,才会到下游进行分析判读,从而提高个性化用药点评方案的准确度。

[0095] 在本说明书的一个实施例中,在对所述基因检测结果进行预处理时,进行格式整理和合规性检查。首先,基于所述基因检测结果多次进行格式整理,输出多个整理条目,所述整理条目可以是以表格的形式呈现;也可以是基于文本形式分行呈现,基因位点和基因型之间通过特殊符号分隔。

[0096] 其次,在对所述基因检测结果进行质控,即在判断所述整理条目是否合规。所述整理条目合规是指所述基因位点对应的基因型符合预设的参考基因型;多个所述整理条目的内容完全一致;随机调取其中一个整理条目,所述整理条目中的基因位点无误。

[0097] 具体的,判断所述基因位点对应的基因型是否有空缺,如果有空缺,则返回至人工核查。然后比对多个所述整理条目的内容是否完全一致,如果多个整理条目中有个别整理条目的内容与其他整理条目的内容不一致,则返回至人工核查。如果所述多个整理条目的内容完全一致,随机调取其中一个整理条目,基于所述整理条目中的基因位点,在基因数据库中查找是否有与其相同的基因位点,如果有,则所述基因位点的信息核查无误。在返回至人工核查之后,经人工核查确认问题并进行修正,然后重新获取患者的样本信息,再次进行预处理。当然,在本说明书的另一实施例中,也可以经人工核查之后,直接修改所述整理条目中的问题,使其符合上述的整理条目合规的条件。

[0098] 如果所述整理条目的基因位点和基因型数据符合上述的整理条目合规的条件,输出所述整理条目为所述基因检测结果条目并进行储存,所述基因检测结果条目包括所述患者的样本编号、所述基因位点和与所述基因位点对应的所述基因型。所述基因检测结果条目存储于通过国家信息安全等级保护三级认证的数据库中,以避免数据泄露。在本说明书的一个实施例中,也可以在每一流程中均增加质控以增加输出结果的准确率。

[0099] 在本说明书的一个实施例中,所述基因检测结果条目包括三列,分别是患者的样本编号列、基因位点名列以及基因型数据列(如表1所示)。

[0100]

样本编号	基因位点	基因型
001	ACE rs4291	TT
001	ACE rs4646994	DD
001	ADRB1 rs1801253	CC
001	AGTR1 rs5186	AA
001	BCRP rs2231142	GT

001	CYP2C19 rs4244285	GG
001	CYP2C9 rs1057910	AA
001	CYP2D6 rs28371725	CC
001	CYP2D6 rs1135840	GG
001	CYP2D6 rs1065852	AG
001	CYP2D6 rs1058164	CG
001	CYP3A4 rs2740574	TT
001	CYP3A5 rs776746	CT
001	GNB3 rs5443	CT
001	LDLR rs688	CC
001	NEDD4L rs4149601	GG
001	ORM1 rs17650	AG
001	SLC01B1 rs4149056	CT
001	SLC01B1 rs2306283	GG
001	YEATS4 rs7297610	TT

[0101] (表1)

[0102] S2基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果,所述类型判读结果与所述辅助判读基因一一对应;

[0103] 基因位点是基因在染色体上占有的特有位置,基因位数很多,而染色体的数目较少,因而,在一条染色体上含有许多基因,基因在染色体上呈单行直线排列。

[0104] 由于后期生成的个性化用药点评方案作为临床处方的辅助决策依据之一,对于临床应用而言,要满足真实性、准确性和有效性。在个性化用药点评方案生成时,主要从药物代谢、药物应答和药物不良反应等三个方面进行综合考虑。而且,由于药物代谢、药物应答和药物不良反应涉及的基因比较多,且个性化用药点评方案中包含的治疗药物的多种多样,不同的治疗药物需要判读的基因可能会有重叠。辅助判读基因的判读结果由多个基因位点的结果综合决定,基于这类基因的特点,其判读在逻辑上具有复杂性,因此为了提高判读与治疗药物相关的基因的判读效率,先判读辅助判读基因。

[0105] 在本说明书的实施例中,创建辅助基因确定模型,定期收集已公开的医学相关文献及临床试验结果并进行评估,将临床切合度较高、且能够满足临床需求的文献或结果加入至训练集,并进行训练,以建立所述疾病信息与所述辅助判读基因的关联关系,基于所述疾病信息通过所述辅助基因确定模型确定与所述疾病信息相关的辅助判读基因。

[0106] 基于所述辅助判读基因在所述基因检测结果条目中查找与所述辅助判读基因对应的第一基因位点,所述第一基因位点包括所述辅助判读基因的名称。比如,辅助判读基因为CYP2D6,基于CYP2D6,在表1中查找到多个与之对应的第一基因位点,包括CYP2D6 rs28371725、CYP2D6 rs1135840、CYP2D6 rs1065852和CYP2D6 rs1058164。

[0107] 基于所述第一基因位点在所述基因检测结果条目中查找与之对应的第一基因型,并进行判读,得到所述辅助判读基因对应的类型判读结果。

[0108] 具体的,创建辅助判读模型,并基于定期收集符合要求的已公开的医学相关文献和建立的训练集进行训练,进而可以基于同一辅助判读基因的多个第一基因位点的第一基

因型数据,得到所述辅助判读基因对应的类型判读结果,建立同一辅助判读基因的多个第一基因位点的第一基因型数据,与类型判读结果的关联关系。

[0109] 在本说明书的一个实施例中,结合表1和表2,如果患者001的所患疾病是高血压(患者001的疾病信息),则基于所述辅助基因确定模型确定与所述高血压对应的所述辅助判读基因,基于所述辅助判读基因从基因检测结果条目中查找与之对应的第一基因位点,识别与所述第一基因位点对应的所述第一基因型,基于所述第一基因位点和第一基因型,通过辅助判读模型,并根据组合形式得到类型判读结果(如表2所示)。其中,CYP2D6基因包含CYP2D6rs28371725、CYP2D6 rs1135840、CYP2D6 rs1065852、CYP2D6 rs1058164等四个所述第一基因位点,根据基因型组合CC、GG、AG、CG对应到类型判读结果为中间代谢型。CYP2C19包含CYP2C19 rs4244285位点,根据基因型GG对应类型判读结果为广泛代谢型。CYP2C9包含CYP2C9 rs1057910位点,根据基因型AA对应类型判读结果为广泛代谢型。CYP3A4包含CYP3A4 rs2740574位点,根据基因型TT对应类型判读结果为广泛代谢型。CYP3A5包含CYP3A5 rs776746位点,根据基因型CT对应类型判读结果为广泛代谢型。

辅助判读基因	第一基因位点	第一基因型	类型判读结果
[0110] CYP2D6	CYP2D6 rs28371725	CC	中间代谢型
	CYP2D6 rs1135840	GG	
	CYP2D6 rs1065852	AG	
	CYP2D6 rs1058164	CG	
CYP2C19	CYP2C19 rs4244285	GG	广泛代谢型
CYP2C9	CYP2C9 rs1057910	AA	广泛代谢型
CYP3A4	CYP3A4 rs2740574	TT	广泛代谢型
CYP3A5	CYP3A5 rs776746	CT	中间代谢型

[0111] (表2)

[0112] 在本说明书的一个实施例中,对表2数据进行进一步整理,基于所述用户的患者的样本编号、基因名称和基因类型判读结果,形成如表3形式的辅助判读结果条目。

样本编号	基因	判读结果	
[0113] 001	CYP2D6	中间代谢型	
001	CYP2C19	广泛代谢型	
[0114]	001	CYP2C9	广泛代谢型
	001	CYP3A4	广泛代谢型
	001	CYP3A5	中间代谢型

[0115] (表3)

[0116] S3基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;

[0117] 创建药物基因确定模型,定期收集符合要求的已公开的医学相关文献和建立训练集以进行训练,汇总与疾病相关的治疗药物,并确定与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,建立疾病信息与治疗药物的关联关系,建立治疗药物与第一辅助判读基因和/或第二基因位点的关联关系,以便于在获取疾病信息后通过所述药物基因确定模型匹配与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点。第一辅助判读基因和/或第二基因位点是与治疗药物的代谢、应答、不良反应等相关的药物互作基因。

[0118] 基于所述药物基因确定模型得到与所述治疗药物相关的所述第一辅助判读基因和所述第二基因位点。在所述基因检测结果条目中基于所述第二基因位点查找与其对应的第二基因型,在所述辅助判读结果条目中基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的辅助判读结果以用于第二步的判读,进而给出个性化的用药建议。

[0119] 辅助判读基因直接关联药物,首先通过疾病信息确定该疾病涉及的药物,进而通过涉及的药物确定所需要的辅助判读基因。即,产生了“疾病—药物—辅助判读基因”的关联。部分药物的各辅助判读基因之间存在部分重叠、完全不同、完全相同等情况,因此,对于一个疾病而言,与之关联的辅助判读基因在与该辅助判读基因关联的药物里至少会用到一次,但对于某个特定药物并不必然用到。先判读辅助判读基因,再判读治疗药物相关的基因或基因位点,有利于提高判读速率,降低判读成本。

[0120] 具体来说,由于在某些治疗药物中,其辅助判读基因并没有影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,因此,针对于与该治疗药物的相关基因位点的判读,不涉及第一辅助判读基因的判读。

[0121] 由于在某些治疗药物中,第二基因位点并没有影响所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,此时仅需判读第一辅助判读基因。

[0122] 由于在某些治疗药物中,其第一辅助判读基因和第二基因位点影响了所述治疗药物的代谢、应答或不良反应,此时除了需要判读第一辅助判读基因之外,还需要判读第二基因位点。

[0123] 在本说明书的一个实施例中,以奥美沙坦和普萘洛尔两种用于高血压的治疗药物为例。

[0124] 如表4所示,奥美沙坦检测SLC01B1 rs2306283、SLC01B1 rs4149056这两个第二基因位点,基于表1的基因检测结果条目中调取与所述第二基因位点对应的第二基因型,SLC01B1 rs2306283位点的第二基因型为GG,SLC01B1rs4149056位点第二基因型为CT。

	治疗药物	第二基因位点	第二基因型
[0125]	奥美沙坦	SLC01B1 rs2306283	GG
		SLC01B1 rs4149056	CT

[0126] (表4)

[0127] 如表5所示,普萘洛尔检测CYP2D6这一第一辅助判读基因,从所述辅助判读结果条目中调取CYP2D6的辅助判读结果中间代谢型。

[0128]	治疗药物	第一辅助判读基因	第一辅助判读结果
	普萘洛尔	CYP2D6	中间代谢型

[0129] (表5)

[0130] S4判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;

[0131] 在本说明书的一个实施例中,首先基于所述第一辅助判读基因和/或所述第二基因位点,生成综合特征值,所述综合特征值= $index\_1*SNP\_1+index\_2*SNP\_2+\dots+index\_N*SNP\_N$ 。此处index值为基于特征值数据库得到的第二基因位点或第一辅助判读基因的基础特征值,所述基础特征值是基于所述第二基因位点或第一辅助判读基因对所述治疗药物用药的重要性而确定,所述第二基因位点或第一辅助判读基因对于所述治疗药物用药的重要性越高,其对应的index绝对值越大。SNP值为基于特征值数据库得到的第二基因位点或第一辅助判读基因的权重值,所述权重值与所述突变的强弱呈正比,即所述第二基因位点或第一辅助判读基因的突变越强,其权重绝对值越大。

[0132] 然后基于所述综合特征值得到所述治疗药物的综合用药建议和推荐等级,基于所述综合特征值通过所述特征值数据库得到与所述综合特征值对应的综合用药建议,基于所述综合特征值通过所述特征值数据库得到与所述综合特征值对应的推荐等级。

[0133] 依照所述综合特征值所在的区间,确定所述治疗药物的所述推荐等级为优先推荐、一般推荐和谨慎推荐中的一种。所述推荐等级包括优先推荐、一般推荐和谨慎推荐,三个推荐率依次降低。多个治疗药物的推荐等级对应的综合特征值的区间是单独设置。

[0134] 在本说明书的一实施例中,预设治疗药物M的综合特征值在(a, b]时,对应的推荐等级为优先推荐;治疗药物M的综合特征值在(b, c]时,对应的推荐等级为一般推荐;治疗药物M的综合特征值在(c, d]时,对应的推荐等级为谨慎推荐( $a < b < c < d$ )。

[0135] 在本说明书的一实施例中,各治疗药物在确定推荐等级的所述综合特征值所在的区间不同。即预设治疗药物N的综合特征值在(a, e]时,对应的推荐等级为优先推荐;治疗药物N的综合特征值在(e, f]时,对应的推荐等级为一般推荐;治疗药物N的综合特征值在(f, g]时,对应的推荐等级为谨慎推荐( $a < e < f < g$ )。

[0136] 综合特征值对应的推荐等级因治疗药物的不同而存在差异,即不同治疗药物的相同的综合特征值其对应的推荐等级可能相同也可能并不相同。比如所述治疗药物M和所述治疗药物N的综合特征值均为h,假设 $b < h < e < c$ ,则所述治疗药物M的推荐等级为一般推荐,而所述治疗药物N的推荐等级为优先推荐。虽然二者的综合特征值相同,但其推荐等级并不相同。

[0137] 在本说明书的一个实施例中,优先推荐、一般推荐和谨慎推荐这三个推荐等级可以分别标记为1、2、3;或者分别标记为一、二、三;或者分别标记为75%、50%、25%;或者分别标记为按说明书优先使用、谨慎使用、谨慎使用且频繁监测等各种形式以区分各个推荐等级。

[0138] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。所

述综合特征值是基于基础特征值和权重值通过综合特征值模型得到的。

[0139] 在本说明书的一个实施例中,考虑到基因位点之间非线性的非叠加关系,综合特征值模型包括对基础特征值和权重值进行非线性化处理。在本说明书的另一个实施例中,由于公式计算本身可以作为线性化的手段,综合特征值模型还包括对基础特征值和权重值进行线性化处理。具体的,对基础特征值和权重值进行线性加权。在本说明书的一实施例中,基于每一所述治疗药物的所述药物判读结果生成该患者的用药推荐条目。

[0140] 在本说明书的一个实施例中,如果判读第一辅助判读基因和第二基因位点,则:

[0141] 基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;

[0142] 基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值;

[0143] 基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因和每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0144] 基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0145] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0146] 在本说明书的一个实施例中,如果仅判读第二基因位点,则:

[0147] 基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值;

[0148] 基于所述治疗药物的每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0149] 基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0150] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0151] 在本说明书的一个实施例中,如表4,对于治疗药物奥美沙坦需要基于SLC01B1 rs2306283和SLC01B1 rs4149056的第二基因型得到综合特征值。基于所述特征值数据库,SLC01B1基因rs2306283位点的index值(基础特征值)为10,SLC01B1 rs4149056的位点index值(基础特征值)为12。SLC01B1基因rs2306283位点基因型GG、AG、AA分型SNP值(权重值)分别为1、1.2、2。SLC01B1 rs4149056基因型TT、CT、CC分型SNP值(权重值)分别为1、2.5、3。

[0152] 由于患者001的SLC01B1基因rs2306283位点的第二基因型为GG,其SNP值(权重值)为1;由于患者001的SLC01B1 rs4149056位点的第二基因型为CT,其SNP值(权重值)为2.5;

[0153] 对于患者001来说,基于基础特征值和权重值,进行线性加权,奥美沙坦的综合特征值为 $10*1+12*2.5=40$ 。

[0154] 基于所述综合特征值,通过所述特征值数据库得到所述其综合用药建议为:该患者使用奥美沙坦,初始可适当减少剂量,随后观察临床治疗效果并进行剂量调整。基于所述综合特征值,通过所述特征值数据库得到,对于患者001来说,奥美沙坦的推荐等级为谨慎使用。

[0155] 在本说明书的一个实施例中,如果仅判读第一辅助判读基因,则:

[0156] 基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;



[0157] 基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0158] 基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0159] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0160] 在本说明书的一个实施例中,如表5所示,对于治疗药物普萘洛尔需要基于CYP2D6的第一类型判读结果得到综合特征值。基于所述特征值数据库,CYP2D6基因的index值(基础特征值)为10。CYP2D6快速代谢型、广泛代谢型、中间代谢型和慢代谢型的分型SNP值(权重值)分别为2、1、0.8、0.2。

[0161] 由于患者001的CYP2D6基因对应的第一类型判读结果为中间代谢型,其SNP值(权重值)为0.8;

[0162] 对于患者001来说,基于基础特征值和权重值,进行线性加权,普萘洛尔的综合特征值为 $10 \times 0.8 = 8$ 。

[0163] 基于所述综合特征值,通过所述特征值数据库得到所述其综合用药建议为:该患者服用普萘洛尔,初始可适当减少剂量,随后观察临床治疗效果并进行剂量调整。基于所述综合特征值,通过所述特征值数据库得到,对于患者001来说,普萘洛尔的推荐等级为谨慎使用。

[0164] 患者001的用药建议条目如表6所示:

治疗药物	特征值	综合用药建议	推荐等级
奥美沙坦	40	该患者使用奥美沙坦,初始可适当减少剂量,随后观察临床治疗效果并进行剂量调整。	谨慎使用
普萘洛尔	8	该患者服用普萘洛尔,初始可适当减少剂量,随后观察临床治疗效果并进行剂量调整。	谨慎使用

[0166] (表6)

[0167] S5结合全部所述治疗药物的药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。

[0168] 在本说明书的一个实施例中,汇总全部所述治疗药物的药物判读结果,基于所述推荐等级对治疗药物进行分类,生成个性化用药点评方案,以针对患者用药提供一定的指导建议,调整患者用药的种类,剂量,减少患者用药引发的不良反应。

[0169] 在本说明书的另一个实施例中,患者002所患疾病是高血脂(患者002的疾病信息),基于基因检测结果得到的基因检测结果条目如表7所示:

样本编号	基因位点	基因型
002	CYP3A5 rs776746	CT
002	ABCB1 rs1045642	GG
002	ABCB1 rs2032582	AC

002	ABCG2 rs2231142	GT
002	APOE rs429358	TT
002	APOE rs7412	CC
002	CETP rs5882	AG
002	CYP2C9 rs1057910	AA
002	CYP3A4 rs35599367	GG
002	CYP3A4 rs2740574	TT
002	CYP3A4 rs2242480	CT
002	HMGCR rs17244841	AA
002	LEPR rs1137101	GG
002	LIPC rs1800588	CC
002	MTHFR rs1801133	AG
002	SLC01B1 rs4149056	TT
002	SLC01B1 rs2306283	GG
002	SLC01B1 rs4149015	GG

[0171] (表7)

[0172] 基于本说明书记载的技术方案,得到的个性化用药点评方案的格式可以如

[0173] 表8所示:

按说明书优先使用	谨慎使用	谨慎使用且频繁监测
[0174] Lovastatin (洛伐他汀)	Simvastatin (辛伐他汀) Fluvastatin (氟伐他汀) Atorvastatin (阿托伐他汀) Rosuvastatin (瑞舒伐他汀)	Pravastatin (普伐他汀)
[0175]	Pitavastatin (匹伐他汀)	

[0176] (表8)

[0177] 为了辅助医生确定患者的个性化用药方案,在本说明书的一个实施例中,基于所述第一辅助判读基因和/或第二基因位点还可以得到基因解释结果。

[0178] 具体的,创建基因解释模型,将定期收集到的已公开的医学相关文献及临床试验结果加入至训练集,并进行训练,以建立与第二基因位点对应的各第二基因型,和基因解释结果之间的对应关系,及建立与第一辅助判读基因对应的第一类型判读结果,和基因解释结果之间的对应关系。

[0179] 基于与所述第一辅助判读基因对应的所述第一类型判读结果,通过基因解释模型得到第一基因解释结果;基于与所述第二基因位点对应的所述第二基因型,通过基因解释模型得到所述第二基因解释结果;

[0180] 如果所述治疗药物的药物互作基因包括第二基因位点和第一辅助判读基因,则汇总所述治疗药物的全部第一解释结果和全部第二解释结果。

[0181] 如果所述治疗药物的药物互作基因仅包括第一辅助判读基因,则汇总所述治疗药物的全部第一解释结果。

[0182] 如果所述治疗药物的药物互作基因仅包括第二基因位点,则汇总所述治疗药物的全部第二解释结果。

[0183] 在本说明书的一个实施例中,结合表4,对于患者001来说,奥美沙坦的第二基因位点包括SLC01B1 rs2306283和SLC01B1 rs4149056。

[0184] 其中,患者001的SLC01B1 rs2306283位点的基因型为GG,通过基因解释模型得到对应的基因解释结果为“患者001的SLC01B1-I基因型为:突变纯合型(GG),奥美沙坦清除速率正常。”

[0185] 患者001的SLC01B1 rs4149056的位点的基因型为CT,通过基因解释模型得到对应的基因解释结果为“患者001的SLC01B1-II基因型为:突变杂合型(CT),奥美沙坦的清除速率下降,血药浓度上升。”

[0186] 在本说明书的一个实施例中,结合表5,对于患者001来说,普萘洛尔的第一辅助判读基因包括CYP2D6。其中,患者001的CYP2D6基因的类型判读结果为GG,通过基因解释模型得到对应的基因解释结果为“患者001的CYP2D6基因型为:中间代谢型,普萘洛尔代谢速率部分下降。”

[0187] 汇总全部所述治疗药物的所述第一解释结果和/或全部所述第二解释结果,得到生成基因解释条目。所述基因解释条目包括治疗药物名称、第二基因位点和、第二基因型、基因解释结果;或者所述基因解释条目包括治疗药物名称、第一辅助判读基因、第一类型判读结果、基因解释结果;或者所述基因解释条目包括治疗药物名称、第二基因位点、第一辅助判读基因、第二基因型、第一类型判读结果、基因解释结果。

[0188] 在本说明书的一实施例中,结合表4和表5,得到的患者001的基因解释结果条目表9所示:

药物	基因位点	基因型	基因解释结果
奥美沙坦	SLC01B1 rs2306283	GG	患者 001 的 SLC01B1-I 基因型为: 突变纯合型 (GG), 奥美沙坦清除速率正常。
	SLC01B1 rs4149056	CT	患者 001 的 SLC01B1-II 基因型为: 突变杂合型 (CT), 奥美沙坦的清除速率下降, 血药浓度上升。
普萘洛尔	CYP2D6	中间代谢型	患者 001 的 CYP2D6 基因型为: 中间代谢型, 普萘洛尔代谢速率部分下降。

[0190] (表9)

[0191] 在本说明书的另一实施例中,结合表8,将所述基因解释结果汇总至个性化用药点评方案中,在对应治疗药物右上角以数字提醒,针对患者002的具体治疗药物,其代谢、应答及不良反应情况。其中,1.代表药物代谢能力正常;2.代表药物代谢能力下降;3.代表药物代谢能力上升;4.代表药物效应正常;5.代表药物效应下降;6.代表药物效应上升;7.代表

药物毒性正常;8.代表药物毒性下降;9.代表药物毒性上升。如表10所示:

	按说明书优先使用	谨慎使用	谨慎使用且频繁监测
[0192]	Lovastatin (洛伐他汀) <sup>1, 6</sup>	Simvastatin (辛伐他汀) <sup>1, 5</sup> Fluvastatin (氟伐他汀) <sup>2, 5</sup> Atorvastatin (阿托伐他汀) <sup>2, 6, 7</sup>	Pravastatin (普伐他汀) <sup>1, 4, 9</sup>
[0193]		Rosuvastatin (瑞舒伐他汀) <sup>2, 6</sup> Pitavastatin (匹伐他汀) <sup>2</sup>	

[0194] 注释:1.药物代谢能力正常;2.药物代谢能力下降;3.药物代谢能力上升;4.药物效应正常;5.药物效应下降;6.药物效应上升;7.药物毒性正常;8.药物毒性下降;9.药物毒性上升。

[0195] (表10)

[0196] 在本说明书的一个实施例中,将所述个性化用药点评方案以文本报告形式输出。当然,所述文本报告还可以包括所述基因检测结果条目、所述辅助判读结果条目、所述基因解释条目中的一种或多种。

[0197] 在本说明书中,其需要判读的基因/基因位点的主要特点是:活性变化受遗传突变影响大、最终对药物的作用也会产生较大影响;相关的突变多,包括基因编码区和非编码区,对基因活性的影响可能正向也可能反向,基因活性最终由多种突变的综合结果确定;由于基因相关的突变重要性不同,基于基础特征值以区分不同基因位点的权重。而且在数据整理流程和判读流程中,均可以基于多次输出结果进行质控,减少人为干预以保证数据输出的稳定性及准确性,也降低了患者数据的暴露度,充分保护患者隐私。相比于人工判读,本说明书中的用药点评方案生成方法减少了人工需求和培训需求,极大降低了人力成本。

[0198] 综上所述,获取患者的疾病信息,并对原始基因型检测数据的提取与存储,基于质控流程,提高后期判读的准确度;通过判读第一基因位点和判读药物互作基因(第二基因位点和/或第一辅助判读基因)的两步判读,得到个性化用药点评方案,缩短了判读的工作时间,提高了判读的整体效率。将其填入给定的报告版式,生成文字版的判读报告,便于下载和查阅,以及为医生开具处方提供辅助。

[0199] 虽然本说明书中关于患者001(高血压)、患者002(高血脂)的举例是通过对相关慢性病药物互作基因相关位点基因型数据进行提取、整理和存储,基于二次判读,得到相关的个性化用药点评方案,从而为慢性病患者规避部分用药风险。但是,本个性化用药点评方案生成方法也可以应用在其他非慢性病领域,在此不再举例。

[0200] 图3本说明书实施例提供的一种用药点评系统的结构示意图,该系统包括:

[0201] 获取模块,用于获取患者的样本信息,所述样本信息包括疾病信息和基因检测结果,对所述基因检测结果进行预处理,所述基因检测结果包括基因位点和基因型,所述基因位点与所述基因型一一对应;

[0202] 辅助判读模块,用于基于疾病信息识别并判读多个第一基因位点和与其对应的所述第一基因型,得到辅助判读基因和类型判读结果,所述类型判读结果与所述辅助判读基因一一对应;

- [0203] 识别模块,用于基于所述疾病信息匹配治疗药物,识别与所述治疗药物相关的第一辅助判读基因和/或第二基因位点,基于所述第一辅助判读基因查找与其对应的第一类型判读结果;基于所述第二基因位点识别与其对应的第二基因型;
- [0204] 药物判读模块,用于判读所述第一类型判读结果和/或所述第二基因型,得到所述治疗药物的药物判读结果;
- [0205] 方案生成模块,用于结合多个所述治疗药物的所述药物判读结果,生成个性化用药点评方案以提供参考和辅助决策。
- [0206] 可选的,所述获取模块,包括:
- [0207] 整理子模块,用于对所述基因检测结果重复进行格式整理,生成多个整理条目;
- [0208] 判断子模块,用于判断所述整理条目是否合规;
- [0209] 输出子模块,用于若所述整理条目合规,输出所述整理条目为所述基因检测结果条目并进行储存,所述基因检测结果条目包括所述患者的样本编号、所述基因位点和与所述基因位点对应的所述基因型。
- [0210] 可选的,所述辅助判读模块,包括:
- [0211] 辅助基因确定子模块,用于基于所述疾病信息确定所述辅助判读基因;
- [0212] 识别子模块,用于基于所述辅助判读基因识别多个所述第一基因位点和与其对应的所述第一基因型;
- [0213] 辅助判读子模块,用于判读所述辅助判读基因的全部所述第一基因位点和所述第一基因型,得到与所述辅助判读基因对应的所述类型判读结果。
- [0214] 可选的,所述药物判读模块,包括:
- [0215] 第一获取子模块,用于基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;
- [0216] 第一特征值生成子模块,用于基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;
- [0217] 第一推荐子模块,用于基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;
- [0218] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。
- [0219] 可选的,所述药物判读模块,包括:
- [0220] 第二获取子模块,用于基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值;
- [0221] 第二特征值生成子模块,用于基于所述治疗药物的每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;
- [0222] 第二推荐子模块,用于基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;
- [0223] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。
- [0224] 可选的,所述药物判读模块,包括:
- [0225] 第三获取子模块,用于基于所述第一辅助判读基因和所述第一类型判读结果获取所述第一辅助判读基因的基础特征值和权重值;
- [0226] 第四获取子模块,用于基于所述第二基因位点和所述第二基因型获取所述第二基因位点的基础特征值和权重值;
- [0227] 第三特征值生成子模块,用于基于所述治疗药物的每一所述第一辅助判读基因和

每一所述第二基因位点的基础特征值和权重值,通过综合特征值模型生成所述治疗药物的所述综合特征值;

[0228] 第三推荐子模块,用于基于所述综合特征值得到综合用药建议和推荐等级;

[0229] 所述药物判读结果包括所述综合特征值、所述综合用药建议和所述推荐等级。

[0230] 可选的,依照所述综合特征值所在的区间,确定所述治疗药物的所述推荐等级为优先推荐、一般推荐和谨慎推荐中的一种。不同所述治疗药物的推荐等级对应的综合特征值所在的区间不同。

[0231] 本发明实施例的系统的功能已经在上述的方法实施例中进行了描述,故本实施例的描述中未详尽之处,可以参见前述实施例中的相关说明,在此不做赘述。

[0232] 本领域内的技术人员应明白,本发明的实施例可提供为方法、系统、或计算机程序产品。因此,本发明可采用完全硬件实施例、完全软件实施例、或结合软件和硬件方面的实施例的形式。而且,本发明可采用在一个或多个其中包含有计算机可用程序代码的计算机可用存储介质(包括但不限于磁盘存储器、CD-ROM、光学存储器等)上实施的计算机程序产品的形式。

[0233] 本发明是参照根据本发明实施例的方法、设备(系统)、和计算机程序产品的流程图和/或方框图来描述的。应理解可由计算机程序指令实现流程图和/或方框图中的每一流程和/或方框、以及流程图和/或方框图中的流程和/或方框的结合。可提供这些计算机程序指令到通用计算机、专用计算机、嵌入式处理机或其他可编程数据处理设备的处理器以产生一个机器,使得通过计算机或其他可编程数据处理设备的处理器执行的指令产生用于实现在流程图一个流程或多个流程和/或方框图一个方框或多个方框中指定的功能的装置。

[0234] 这些计算机程序指令也可存储在能引导计算机或其他可编程数据处理设备以特定方式工作的计算机可读存储器中,使得存储在该计算机可读存储器中的指令产生包括指令装置的制造品,该指令装置实现在流程图一个流程或多个流程和/或方框图一个方框或多个方框中指定的功能。

[0235] 这些计算机程序指令也可装载到计算机或其他可编程数据处理设备上,使得在计算机或其他可编程设备上执行一系列操作步骤以产生计算机实现的处理,从而在计算机或其他可编程设备上执行的指令提供用于实现在流程图一个流程或多个流程和/或方框图一个方框或多个方框中指定的功能的步骤。

[0236] 显然,本领域的技术人员可以对本发明进行各种改动和变型而不脱离本发明的精神和范围。这样,倘若本发明的这些修改和变型属于本发明权利要求及其等同技术的范围之内,则本发明也意图包含这些改动和变型在内。

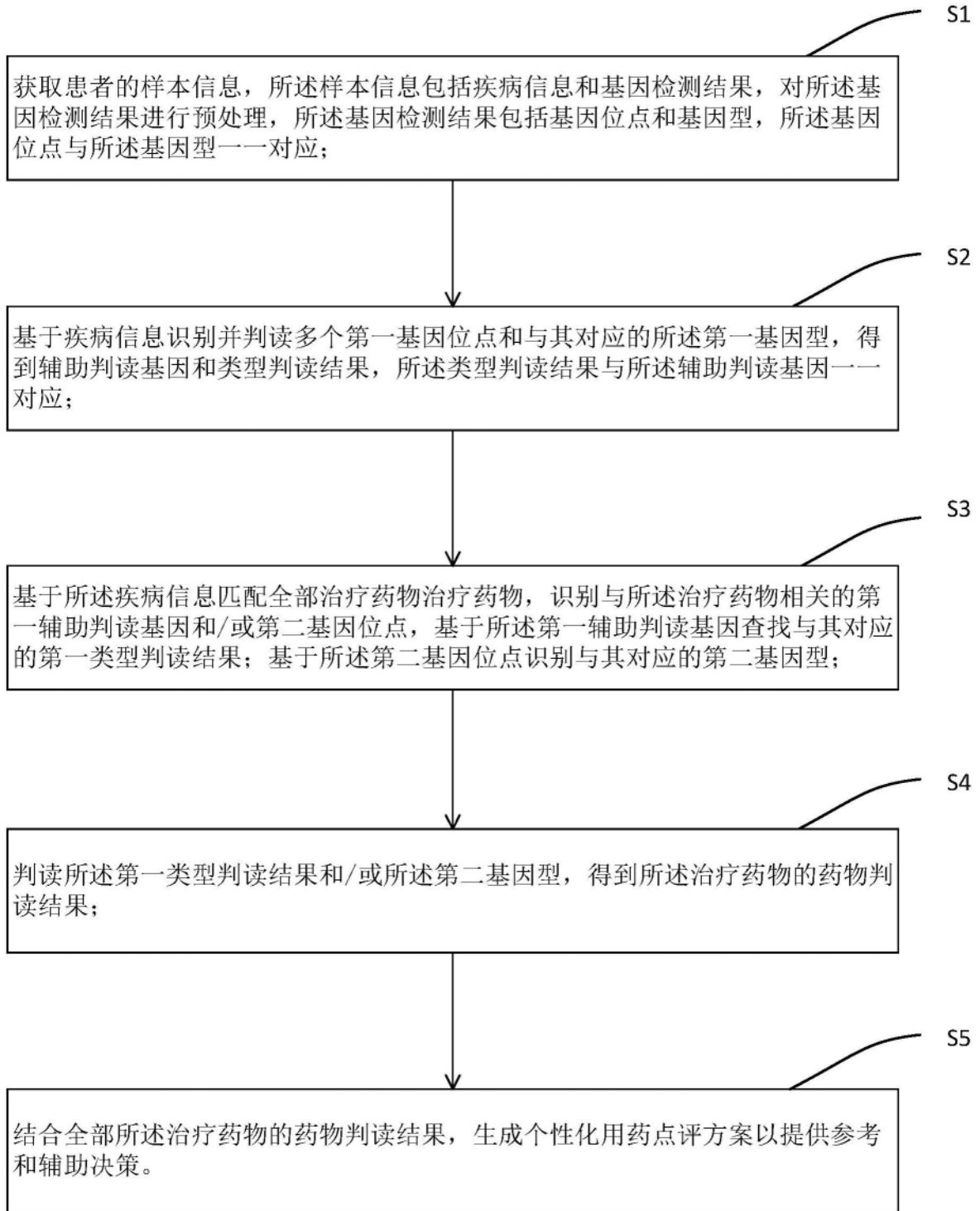


图1

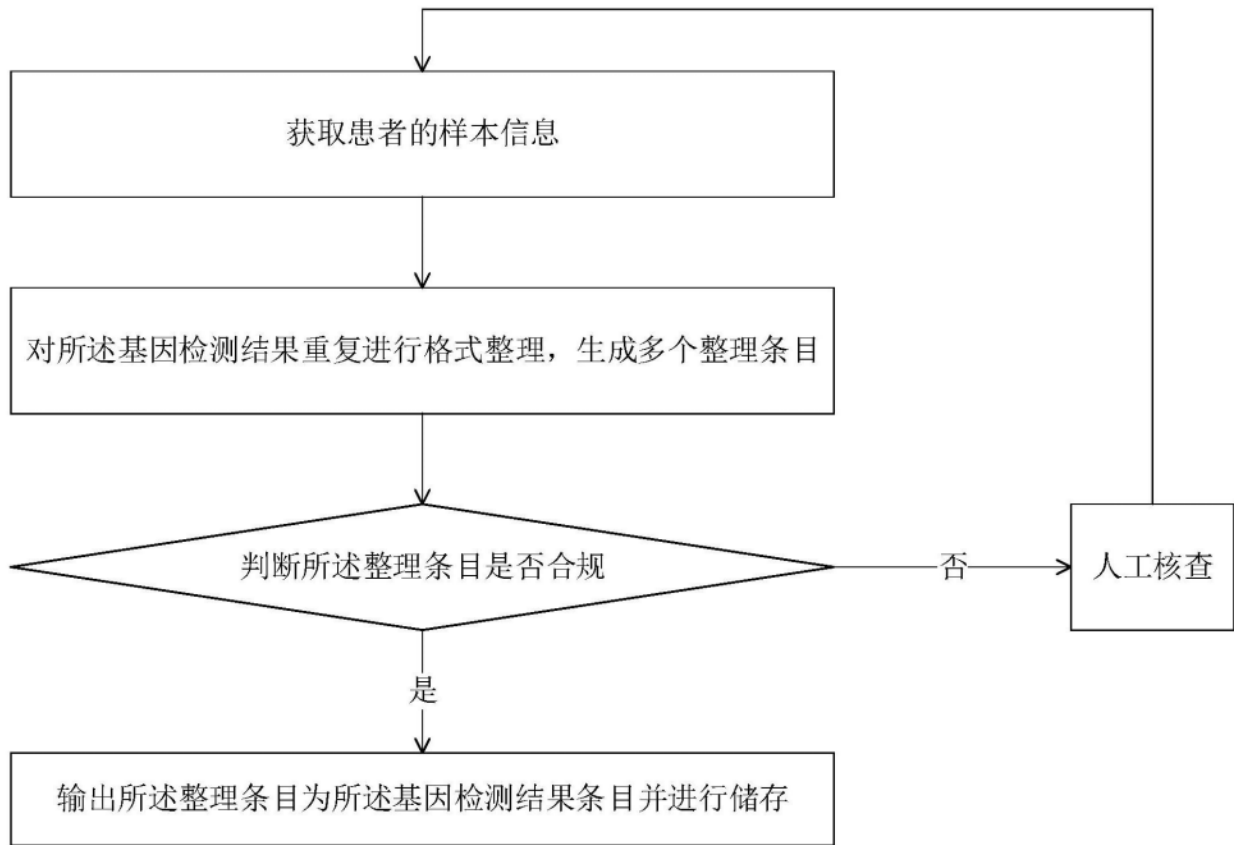


图2



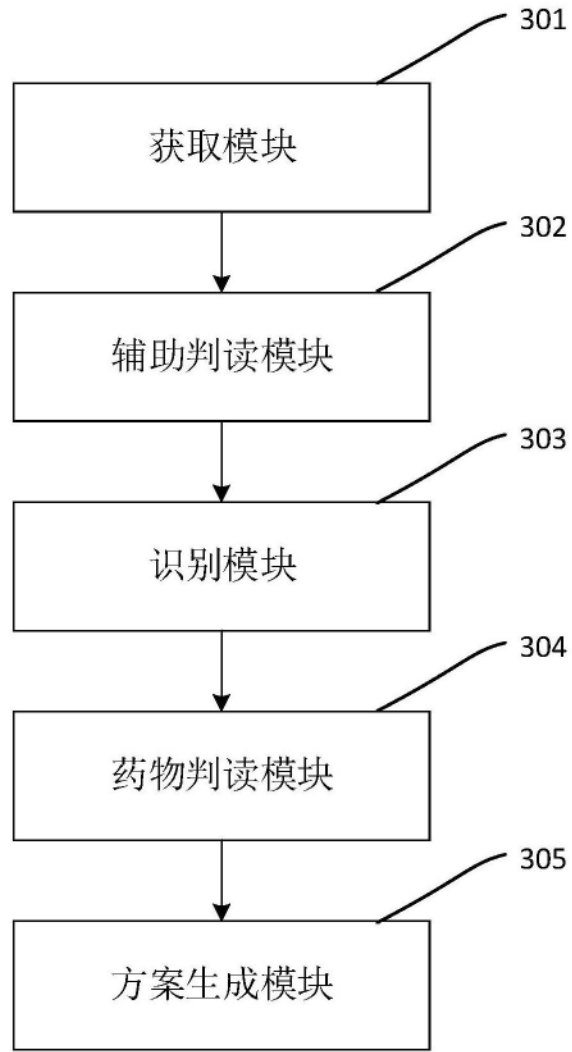


图3

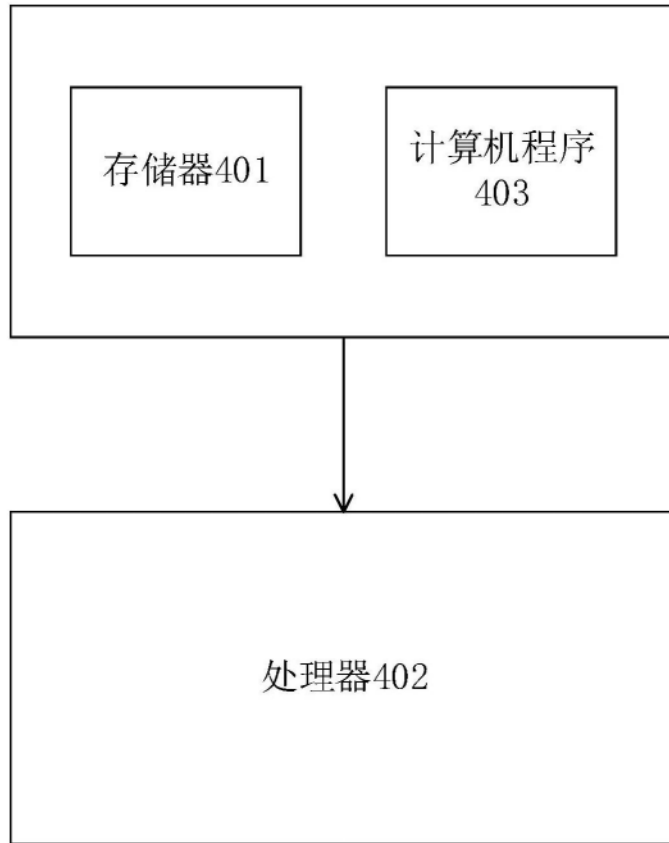


图4



图5