



10 agg. 12.05.2011

Esami di farmacogenetica e immunogenetica per reazioni avverse a farmaci

La Farmacogenetica studia le basi genetiche delle differenze interindividuali responsabili della risposta alla terapia farmacologica la quale costituisce da sempre un rilevante problema in medicina anche per le gravi conseguenze che possono derivare da una reazione avversa a farmaci che può causare perfino la morte del soggetto con responsabilità civili e penali del medico prescrittore. Infatti lo stesso farmaco allo stesso dosaggio può in un soggetto non esplicare alcuna attività terapeutica in quanto viene velocemente allontanato dall'organismo mentre in un altro provocare una grave farmacoanafilassi. Oggi è possibile evidenziare molti polimorfismi nella struttura dei geni responsabili del metabolismo dei farmaci e correlarle alle variazioni inter-individuali nella risposta ai vari principi attivi. Un paziente con un metabolismo rapido, per esempio, può richiedere dosi più elevate e più frequenti per raggiungere le concentrazioni terapeutiche; invece un soggetto con un metabolismo lento può avere bisogno di dosi più basse e meno frequenti per evitare una reazione avversa da accumulo. Gli esami di farmacogenetica consentono al medico di prevedere se un dato farmaco sarà tollerato dal paziente, e quale dei diversi principi attivi avrà l'effetto migliore su una determinata persona evitando continui tentativi che oltre a mettere a rischio la vita del soggetto sono causa di ingiustificati sprechi sanitari. Anche il sistema HLA gioca un importante ruolo sulla risposta ai farmaci. Per esempio, vi è una stretta correlazione tra ipersensibilità all'abacavir e l'allele HLA B 5701 e l'ipersensibilità alla carbamazepina e gli alleli HLA 3101, HLA B 1502, HLA DR3 e HLA DQ2.



Corretta modalità di prescrizione conforme al nomenclatore regionale tariffario:

1. n°2 polimorfismi per CYP 2C9, n°1 polimorfismo per VKORC1 (n. 3 prestazioni)
2. HLA DI 1^a E 2^a CLASSE AD A.R. (n. 8 prestazioni)
3. Consulenza di farmacogenetica (consigliata per migliore appropriatezza prescrittiva)

L'Istituto I.R.M.A. è in grado di rilevare 14 polimorfismi del DNA correlati con il metabolismo dei farmaci ed è tra le prime strutture a livello nazionale che effettua ricerca nel campo della farmacogenomica.

(1) Il 2C9 è responsabile del metabolismo di circa il **16% dei farmaci** attualmente in commercio. E' importante per il metabolismo di molti farmaci con un range terapeutico ristretto, come ad esempio la **fenitoina** (antiepilettico) o gli anticoagulanti **Warfarina** e **Sintrom**, nonché bloccanti angiotensina II, **FANS**, alcuni antidepressivi e molti altri farmaci.

(2) VKORC1 costituisce il complesso Vit. K epossido reductasi (per i soggetti che effettuano terapia con anticoagulanti orali).

Per informazioni: n°095-7685411 (per i medici è di sponibile il n°verde 800-464444)