SYNLAB

LA FARMACOGENETICA AL SERVIZIO DELLA PERSONALIZZAZIONE DELLE TERAPIE

Un test genetico, valido per tutta la vita, in grado di determinare la compatibilità individuale ai farmaci

Profilo farmacogenetico personale

La maggior parte delle persone presenta delle varianti genetiche che interessano le proteine coinvolte nel processo di attivazione, trasporto ed eliminazione dei farmaci. Il 20% dei pazienti ambulatoriali sviluppa reazioni avverse ai farmaci e il 10-20% dei pazienti ricoverati sviluppa almeno una reazione avversa ai farmaci. La farmacogenetica offre uno strumento per esaminare il profilo genetico individuale del paziente e personalizzare la scelta e il dosaggio dei farmaci, per aumentare la probabilità di successo della terapia e ridurre il rischio di effetti collaterali pericolosi o una terapia inefficace.

Per ciascuna famiglia di geni e farmaci, i pazienti sono classificati in uno dei quattro gruppi che seguono:

Metabolizzatore lento

Enzima inattivo

Rischio di effetti collaterali dovuto ad un'eccessiva concentrazione del farmaco nel sangue

Farmaci proattivi non attivati, nessun effetto terapeutico

Si consiglia di utilizzare un farmaco alternativo

Metabolizzatore intermedio

Attività enzimatica ridotta

Regolare il dosaggio del farmaco

Rischio di diventare metabolizzatore lento in presenza di farmaci inibitori

Metabolizzatore normale

Attività normale

Il dosaggio di farmaci e farmaci proattivi può essere prescritto secondo procedure standard

Metabolizzatori ultrarapidi

Attività molto elevata

Se un farmaco viene degradato dall'enzima, la concentrazione effettiva risulterà bassa e l'effetto terapeutico potrebbe essere ridotto

Attenzione ai farmaci proattivi che si attivano in modo eccessivo con rischio di effetti di sovradosaggio

Il profilo farmacogenetico di SYNLAB

L'attività degli enzimi e trasportatori di un individuo dipende dalla natura e dal numero di varianti genetiche presenti, e il trattamento farmacologico deve essere personalizzato per evitare un sovra- o sottodosaggio. Le variante genetica più comune è il cosiddetto polimorfismo a singolo nucleotide (SNP). Queste varianti possono fungere da veri e propri marcatori genetici, aiutando i ricercatori a trovare i geni associati alle singole malattie. Gli SNP in un gene o in una regione regolatoria vicina al gene giocano un ruolo diretto nello sviluppo della malattia. In questo contesto vengono analizzate le varianti dei geni che hanno una rilevanza per la farmacogenetica:

➜ 13 enzimi di fase I (alterazione del farmaco)

- CYP1A1
- CYP1A2
- CYP2A6
- CYP2B6
- CYP2C8
- CYP2C9
- CYP2C19
- CYP2D6
- CYP2E1
- CYP3A4
- CYP3A5
- DPYD
- VKORC1

➜ 10 enzimi di fase II (coniugazione del farmaco)

- NAT1
- UGT1A1
- NAT2
- UGT2B7
- TPMT
- UGT2B15
- GSTP1
- COMT
- GSTM1
- SULT1A1

➜ 10 trasportatori del farmaco

- ABCB1
- ABCC2
- ABCG2
- SLC15A2
- SLC22A1
- SLC22A2
- SLC22A6
- SLCO1B1
- SLCO1B3
- SLCO2B1

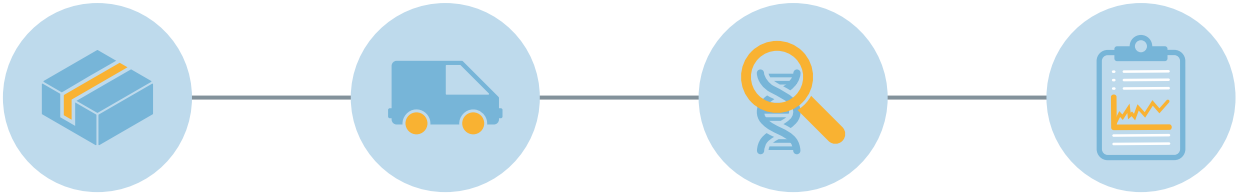
La qualità della cura aumenta e i costi della terapia si riducono

Vantaggi della farmacogenetica

Conoscendo il profilo farmacogenetico del paziente, il medico è in grado di individuare e prescrivere rapidamente il farmaco più appropriato per il suo paziente ed il dosaggio adeguato. L'indagine delle risposte individuali ai farmaci può essere un valore aggiunto per ogni tipo di specialità medica. L'impiego dell'analisi farmacogenetica è particolarmente utile per le seguenti categorie di farmaci:

- Agenti analgesici/Antireumatici
- Antibiotici/Antivirali/Antimicotici
- Antidepressivi/Farmaci psicotropi
- Antidiabetici
- Antiipertensivi
- Anticoagulanti
- Citostatici
- Inibitori della pompa protonica
- Statine
- Urologici

Come funziona



KIT COMPLETO
My**PGx**®

- Un kit per il prelievo del sangue
- Istruzioni per il prelievo e la spedizione
- Richiesta di prova e forme di consenso

LOGISTICA

- Organizzato da SYNLAB

TEST GENETICI TECNOLOGIA DI SPETTROMETRIA DI MASSA E PCR

- Analizza più di 32 geni chiave
- Un totale di 160 varianti genetiche che influenzano l'attivazione, il trasporto e l'eliminazione del farmaco

I RISULTATI

- Un riepilogo di una pagina contenente i risultati principali
- Un referto dettagliato con l'interpretazione completa del fenotipo del paziente

La maggioranza
degli individui presenta variazioni genetiche degli enzimi coinvolti nell'attivazione, trasporto ed eliminazione dei farmaci.

Il
20%
dei pazienti ambulatoriali sviluppa reazioni avverse ai farmaci.

Il
10% - 20%
dei pazienti ricoverati sviluppa almeno una reazione avversa ai farmaci durante l'ospedalizzazione.

Obiettivi della farmacogenetica

Evitare gravi effetti collaterali e interazioni

Sostituire la tradizionale scelta di farmaci ed evitare trattamenti basati su tentativi

Ottimizzare la scelta dei farmaci a disposizione sulla sola base delle caratteristiche genetiche del paziente

Diminuire la spesa sanitaria complessiva

All references available upon request. My**PGx**® is a trade mark of SYNLAB International GmbH.

Test genetici sicuri di qualità

Laboratori in tutta Europa

Diagnostica e consulenza da un'unica fonte

Esperti medici al tuo fianco

Contatti per quesiti di carattere scientifico:

SYNLAB Suisse SA
Dipartimento Genetica
Chemin d´Entre-Bois 21
1018 Losanna
Svizzera

genetics.ch@synlab.com

SYNLAB Suisse SA
Sternmatt 6
6010 Kriens
Svizzera

www.synlab.ch

I risultati di farmacogenetica e le relative raccomandazioni non vogliono in alcun modo sostituirsi all'esperienza del medico e alla sua conoscenza dei propri pazienti per stabilire una diagnosi o un programma terapeutico. Ogni farmaco richiede un monitoraggio clinico accurato.

© 2018 SYNLAB International GmbH.
Tutti i diritti riservati. Non ci assumiamo alcuna responsabilità per eventuali errori e prezzi errati nella misura massima consentita dalla legge.
I testi, le immagini e i contenuti sono tutelati dal copyright di SYNLAB International GmbH.

Redatto in data 09/2018

18-49-064/CH-IT/092018