

Test rapido dell'enzima *CYP2C19*: determinazione veloce dell'effetto e della tollerabilità di alcuni farmaci

SIGNIFICATO CLINICO

L'enzima *CYP2C19* fa parte della sottofamiglia del *CYP2C*, che appartiene alla famiglia enzimatica del citocromo P450 ed è espresso soprattutto nel fegato. Questo enzima assume un ruolo decisivo nel metabolismo di numerosi farmaci quali clopidogrel (l'inibitore di P2Y12 più utilizzato), inibitori della pompa protonica (PPI), voriconazolo e antidepressivi SSRI (Selective Serotonin Reuptake Inhibitor) (tra cui citalopram, escitalopram e sertralina). Le varianti (cosiddetti Single Nucleotide Polymorphisms, SNP) nel gene *CYP2C19* possono influenzare la funzione dell'enzima, il che può causare una mancata risposta dei pazienti a determinati farmaci o la comparsa di effetti indesiderati.

QUALI SONO LE NOVITÀ?

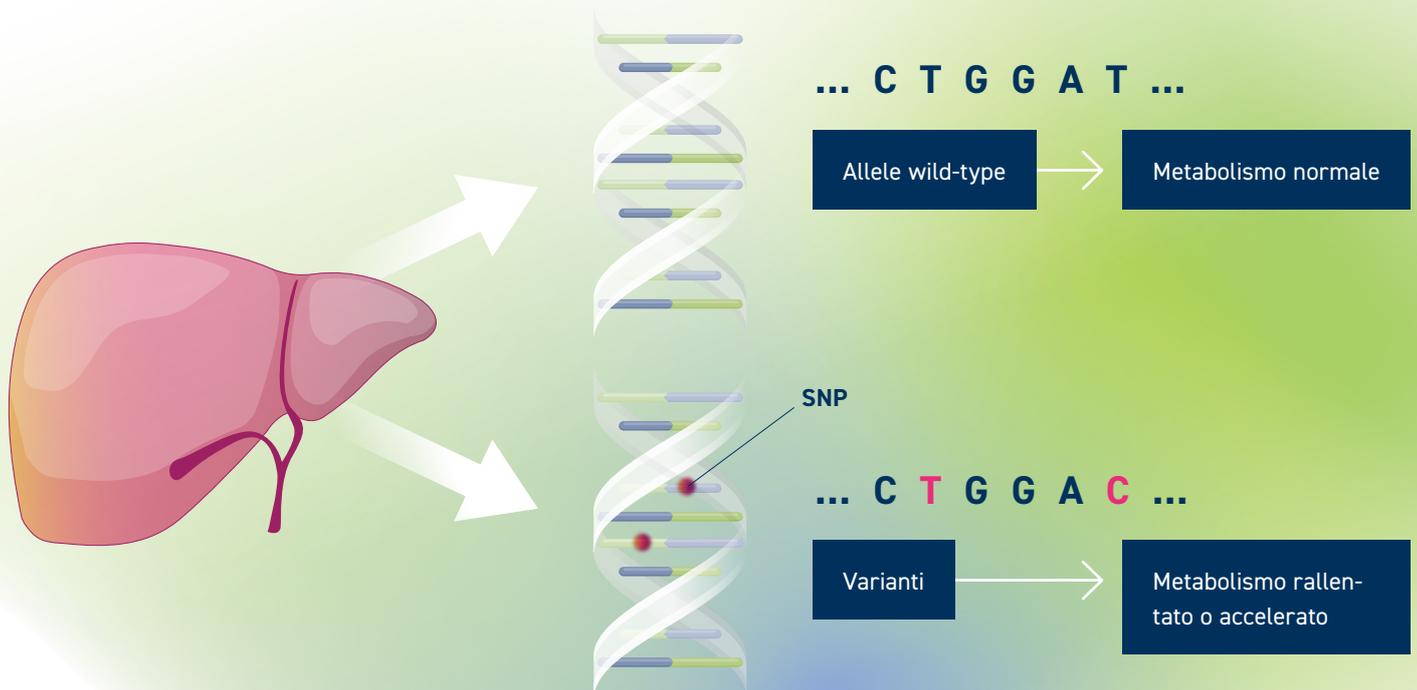
È ora disponibile un test rapido dell'enzima *CYP2C19* in grado di rilevare rapidamente e in maniera affidabile gli alleli *1, *2, *3 e *17 più comuni e clinicamente rilevanti. Grazie a questo metodo LAMP, con certificazione CE-IVD, l'analisi viene eseguita quotidianamente e i risultati sono disponibili entro un giorno lavorativo.

Finora, la genotipizzazione del gene *CYP2C19* è stata offerta da Dr. Risch come parte del pannello di farmacogenetica oppure come singola analisi. L'attuale analisi completa mediante un metodo basato su MALDI-TOF viene eseguita settimanalmente e

consente la documentazione di otto differenti varianti del gene. In determinati contesti clinici, tuttavia, sono essenziali tempi brevi di esecuzione dell'analisi e risultati velocemente disponibili, ragioni per cui viene offerto questo test rapido come complemento.

INDICAZIONE

Questa analisi è indicata all'inizio del trattamento o in caso di intolleranza a farmaci metabolizzati dall'enzima *CYP2C19*. La rapida disponibilità del genotipo *CYP2C19* è di particolare rilevanza clinica per la gestione della terapia con antiaggreganti piastrinici, subito dopo un intervento vascolare o dopo un attacco ischemico transitorio (TIA).



INTERPRETAZIONE

Gli alleli *1, *2, *3 e *17 sono quelli più frequenti. Gli alleli *2 e *3 del gene *CYP2C19* sono accompagnati da una perdita dell'attività enzimatica (Loss-of-function), mentre l'allele *17 causa un aumento dell'attività enzimatica (Gain-of-function). La classificazione degli alleli si basa sull'esame degli SNP rs4244285, rs4986893 e rs12248560. A seconda degli alleli presenti in una persona, si distinguono differenti tipi di metabolizzatori (normal, poor, intermediate, rapid e ultrarapid metabolizer). A seconda dell'indicazione, si raccomanda l'analisi di altri alleli del *CYP2C19*, di altri geni o del pannello di farmacogenetica.

PREANALITICA

Sangue EDTA (almeno 2 ml), conservazione e trasporto a temperatura ambiente.

FATTURAZIONE

I costi di questa analisi vengono assunti dall'assicurazione di base, se la richiesta viene effettuata da un medico con un titolo di specializzazione federale in farmacologia clinica e tossicologia.

Posizione EA	Denominazione	Punti tariffari	Quantità
6001.03	Estrazione degli acidi nucleici umani	54.90	1
6500.50	Analisi farmacogenetica	83.70	4

DURATA

Esecuzione giornaliera, dal lunedì al venerdì; risultati entro un giorno lavorativo.

INFORMAZIONI

In caso di domande, il team di genetica é a vostra disposizione.

genetik.be01@risch.ch
T +41 58 523 34 60

I PUNTI PIÙ IMPORTANTI IN BREVE

- Mediante il test rapido del gene *CYP2C19* è possibile determinare rapidamente l'effetto e la tollerabilità di alcuni farmaci: clopidogrel, PPI, voriconazolo e antidepressivi SSRI (tra cui citalopram, escitalopram e sertralina)
- Analisi degli alleli di *CYP2C19* rilevanti *1, *2, *3 e *17
- Risultato rapido, entro un giorno lavorativo

Responsabili del contenuto

Sarah Parejo, candidata FAMH Genetica medica
Luduo Zhang, FAMH Genetica medica, vice Capo dipartimento
Florent Badiqué, FAMH Genetica medica, Capo dipartimento

Bibliografia

- Scott SA, et al. PharmGKB summary: very important pharmacogene information for cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 19. *Pharmacogenet Genomics*. 2012;22(2):159-165.
- Voicu V, et al. Antiplatelet therapy guided by CYP2C19 point-of-care pharmacogenetics plus multidimensional treatment decisions. *Pharmacogenomics*. 2024;25(1):5-19.