

Terapia con fluoropirimidine

Effetti collaterali evitati grazie alla diagnostica

Contesto

Nella terapia sistemica dei tumori, le fluoropirimidine come il 5-fluorouracile (5-FU), la capecitabina e il tegafur sono tra i farmaci citostatici più frequentemente utilizzati. Questi vengono degradati dall'enzima diidropirimidina deidrogenasi (DPD). Le varianti del gene *DPYD* codificante l'enzima alterano il metabolismo delle fluoropirimidine, causando gravi effetti collaterali: con un punteggio di attività genica pari a 0, il tasso di mortalità associato alla terapia è dello 0.2 – 1.0%.

Medicina personalizzata



Indicazione

- Prima della terapia con fluoropirimidine
- Chiarimento della causa della tossicità da fluoropirimidina

Interpretazione Vengono analizzate le seguenti varianti geniche:

- c.1679T>G (*DPYD**13) e c.1905+1G>A (*DPYD**2A), entrambe con valori di attività allelica 0
- c.1236G>A (HapB3) e c.2846A>T (p.D949V), entrambe con valori di attività allelica 0.5
- Non è stata rilevata alcuna variante genica: Valore di attività allelica 1

Per la dose iniziale, i valori di attività di entrambi gli alleli vengono sommati.

Punteggio di attività ¹	Stato di metabolizzazione della DPD	Dosaggio delle fluoropirimidine Dose standard
2	Metabolizzazione normale	100%
1.5	Metabolizzazione intermedia	75%
1	Metabolizzazione intermedia	50%
0.5	Metabolizzazione lenta	25%
0	Metabolizzazione lenta	Principio attivo alternativo

¹ Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC)

Prescrizione Tolleranza al 5-FU (gene DPD)
È necessario il consenso informato scritto del paziente all'esecuzione di analisi genetiche
→ viollier.ch/it/SGMG_Consenso

Metodo Real-Time PCR

Materiale Provetta EDTA, lilla (6)

Prezzo Secondo l'elenco di analisi

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare

Dr. phil. Il Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare

Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Candidata Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Biologia molecolare

Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Inner Corelab

Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine