

CITOCROMO 2D6 (CYP2D6*3, CYP2D6*4, CYP2D6*5, CYP2D6*6)

INDICAZIONE

Il citocromo 2D6 (CYP2D6), appartiene alla famiglia dei citocromi P-450. Questi citocromi sono molto importanti, in quanto sono responsabili del metabolismo di fase I per molti farmaci di uso corrente e per alcune sostanze endogene (es. ormoni). Nel metabolismo di fase I il medicamento viene idrossilato, in modo da assumere una maggiore caratteristica idrofila, questo processo assume significato diverso a seconda dei farmaci. A volte l'idrossilazione origina il metabolita farmacologicamente attivo (es codeina), altre volte invece trasforma il farmaco in un metabolita inattivo (es imipramina). Polimorfismi sui geni dei citocromi P-450 possono portare alla sintesi di enzimi con attività diverse, in grado di metabolizzare più o meno velocemente (low-metabolizers; fast-metabolizers), portando ad un accumulo nel caso di un low-metabolizer oppure sua sparizione troppo rapida dal circolo nel caso di un fast-metabolizer. Queste variazioni nella farmacocinetica possono causare, effetti secondari indesiderati. Conoscere a priori quale polimorfismo presenta un paziente è utile nella scelta del medicamento oppure nel dosaggio dello stesso, in modo da ottenere il miglior effetto terapeutico evitando spiacevoli effetti secondari.

POLIMORFISMI

Polimorfismi del CYP 2D6 conosciuti come metabolizzatori lenti sono: CYP2D6*3, CYP2D6*4, CYP2D6*5, CYP2D6*6. (Questi polimorfismi coprono il 97% dei low-metabolizers).

TEST

Tramite PCR si amplificano quattro frammenti del gene CYP2D6 dove si riscontrano i polimorfismi che vengono, poi individuati tramite restrizione e separati elettroforeticamente. I risultati sono forniti come wild-type (normale) eterozigote oppure omozigote mutato.

PRELIEVO

Sangue/EDTA, 5 ml (in caso di prelievo difficoltoso anche una quantità inferiore).

ESECUZIONE

Giornalmente

COSTO

Nessuna "posizione" specifica nel tariffario federale delle analisi. Prezzo LDM CHF 100 per mutazione e estrazione del DNA o RNA genomico umano da campioni primari (2021.00) TP 61.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.