



FARMACOGENETICA

VARIANTE GENETICA A313G (I105V) DEL GENE GSTP1

(dbSNP ID: rs1695)

REAZIONI

Catalogo: FGC-004-25
Reazioni: 25

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da:
Reagenti per la
amplificazione in Real-
Time PCR
* non forniti nel kit i reagenti
per la estrazione di DNA
genomico.

BIBLIOGRAFIA

§ Relationship between GSTP1 rs1695 gene polymorphism and myelosuppression induced by platinum-based drugs: a meta-analysis. *Int J Biol Markers*. 2018 Sep 21;1724600818792897. doi: 10.1177/1724600818792897.

§ Genotypes Affecting the Pharmacokinetics of Anticancer Drugs. *Clin Pharmacokinet*. 2017, Apr;56(4):317-337. doi: 10.1007/s40262-016-0450-z. Review.

§ Association of glutathione S-transferase T1, M1, and P1 polymorphisms in the breast cancer risk: a meta-analysis. *Ther Clin Risk Manag*. 2016 May 12;12:763-9. doi: 10.2147/TCRM.S104339. eCollection 2016.

§ Predictive potential role of glutathione S-transferase polymorphisms in the prognosis of breast cancer. *Genet Mol Res*. 2015 Aug 28;14(3):10236-41. doi: 10.4238/2015.August.28.7.

§ Glutathione S-Transferase Pi 1 (GSTP1) Gene 313 A/G (rs1695) polymorphism is associated with the risk of urinary bladder cancer: Evidence from a systematic review and meta-analysis based on 34 case-control studies. *Gene*. 2019 Nov 30;719:144077. doi: 10.1016/j.gene.2019.144077. Epub 2019 Aug 24.

CARATTERISTICHE DEL PRODOTTO

Il kit FGC-004 consente la caratterizzazione della variante genetica A313G del gene GSTP1 (rs1695) mediante amplificazione con oligonucleotidi e sonde specifiche (genotipizzazione allele-specifica) e successiva rivelazione con qPCR-Real-time.

La reazione è effettuata su DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule etc.



BASI SCIENTIFICHE

Lo screening farmacogenetico e/o la fenotipizzazione farmaco-specifica di pazienti oncologici eleggibili per il trattamento con farmaci chemioterapici possono identificare i pazienti suscettibili di essere reattivi o resistenti ai farmaci proposti. Allo stesso modo, l'identificazione di pazienti con un aumentato rischio di sviluppare tossicità consente l'adattamento della dose o l'applicazione di altre terapie mirate. La chemioterapia che associa paclitaxel più carboplatino (terapia TC) è un trattamento importante per le neoplasie ginecologiche, tra cui tumori ovarici, peritoneali, delle tube di Falloppio e dell'utero.

In generale, i farmaci antitumorali convenzionali hanno una finestra terapeutica ristretta, con un'alta frequenza di reazioni avverse da farmaco (ADR). La terapia TC è spesso associata a grave tossicità ematologica, come neutropenia, trombocitopenia e anemia. La tossicità rappresenta un fattore limitante per definire la dose e potenzialmente influenza la qualità della vita del paziente. È noto che la gravità o la frequenza di questi eventi avversi varia clinicamente tra gli individui. Sono stati effettuati numerosi studi di analisi farmacogenomiche per esplorare i polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) associati alla tossicità e all'efficacia dei taxani e degli agenti del platino. Sono stati segnalati diversi geni candidati, come i trasportatori di efflusso della famiglia delle cassette di legame ATP (ABC), tra cui ABCB1, ABCC2 e ABCG2; trasportatori di afflusso della famiglia dei portatori di soluto (SLC), incluso SLCO1B3; membri della famiglia dei citocromi p450 (CYP), inclusi CYP3A4, CYP3A5 e CYP2C8; geni coinvolti nella disintossicazione, tra cui GSTP1, GSTT1 e GSTM1, e geni coinvolti nella riparazione del DNA, inclusi ERCC1 e XRCC1.

Le glutathione S-transferasi (GST) sono una famiglia multigenica di enzimi che catalizzano la coniugazione del glutathione (GSH) in una varietà di xenobiotici elettrofili, formando infine un acido mercaptico da eliminare nelle urine.

Il gene GSTP1 si trova sul cromosoma 11q13 e presenta numerosi polimorfismi. Una sostituzione (rs1695) del singolo nucleotide A/G provoca una sostituzione di aminoacidi da isoleucina a valina (I105V). Ciò comporta una ridotta specificità del substrato, attività catalitica e stabilità termica nella proteina GSTP1 che è un isoenzima con un ruolo importante nella disintossicazione degli agenti cancerogeni, nel metabolismo degli agenti chemioterapici e nella regolazione del ciclo cellulare e dell'apoptosi.

Recentemente è stato dimostrato che l'allele 105 Ile è associato a un rischio più elevato tossicità grave rispetto all'allele 105 Val in seguito a trattamento con chemioterapici composti del platino.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



BioMol Laboratories s.r.l.

Corso San Giovanni a Teduccio 849, 80146 Napoli
biomol.laboratories@biomollaboratories.com
www.biomollaboratories.it