

## La tecnologia pyrosequencing nella farmacogenetica

La conversione dell'acido arachidonico in prostaglandine, potenti mediatori dell'infiammazione e del dolore, è catalizzata dalle cicloossigenasi (COX). Per questo motivo gli enzimi COX rappresentano il target principale dei farmaci anti-infiammatori e analgesici. I farmaci anti-COX più diffusi sono gli inibitori di COX-2 per il loro ridotto rischio di emorragia gastrointestinale e di formazione di ulcere. Tuttavia, l'associazione di questi farmaci ad un aumentato rischio cardiovascolare (accelerata aterosclerosi, ipertensione, edema, disfunzione renale e infarto del miocardio) ne ha causato il parziale ritiro dal mercato.

La variabilità interindividuale che si osserva nell'efficacia e nella tossicità degli inibitori di COX-2 sembra essere determinata da mutazioni nel gene prostaglandina-endoperossido sintasi 2 (PTGS2), che codifica per COX-2. In particolare, è stata osservata un'associazione tra il polimorfismo -765G>C nella regione promotrice del gene PTGS2 e una ridotta espressione dell'enzima COX-2. Questo sembrerebbe avere come conseguenze un minore effetto anti-infiammatorio e analgesico da un lato, e una minore tossicità dall'altro, nei pazienti sottoposti a terapia con inibitori di COX-2. La stessa variante sembra essere associata anche ad un rischio di tumore al colon più elevato e ad una incidenza di infarto e malattie cardiovascolari minore nei Caucasic, maggiore negli Afro-Americani. Il polimorfismo -765G>C, infine, sembrerebbe proteggere da morbo di Alzheimer e asma.

### **COX-2 Inhibitors response® (cod. UP037)**

è il primo kit in grado di rilevare in modo semplice e attendibile la mutazione -765G>C del gene PTGS2, che può influenzare l'esito della terapia con inibitori di COX-2.

### **COX-2 Inhibitors response®**

permette di personalizzare la terapia con farmaci anti-infiammatori e analgesici anti-COX-2 e di ottenere importanti indicazioni sul rischio di malattie cardiovascolari, tumore al colon, morbo di Alzheimer e asma.

\_Determinazione del genotipo nel contesto della sequenza in meno di 15 minuti.

\_Genotipizzazione automatica con accuratezza  $\geq 99\%$ .

\_Facilità di esecuzione e di interpretazione dei risultati.

### **Principio del metodo**

Prima amplificazione con rilevamento end-point del DNA genomico umano estratto da sangue periferico, la genotipizzazione avviene tramite Pyrosequencing.



### **Diatech srl**

via Padre Pellegrini, 3 - 60035 Jesi (AN)  
tel. 0731 213243 - fax 0731 213239  
info@diatech-meet.it - www.diatech-meet.it