

diatech

la tecnologia pyrosequencing nella farmacogenetica

PIK3CA

sequenziamento



Soltanto una piccola frazione di pazienti con carcinoma colorettole metastatico (mCRC), che va dal 10% al 20%, beneficia della terapia con anticorpi monoclonali anti-EGFR (Anti-EGFR MoAbs). Mutazioni a carico dei geni KRAS e BRAF, mutualmente esclusive nei tumori colorettole, possono identificare un 55% dei pazienti *non-responders*.

Dai lavori finora pubblicati sembra che anche le mutazioni attivanti di PIK3CA, presenti nel 15-20% di pazienti con CRC, siano associate alla resistenza agli Anti-EGFR MoAbs. Pertanto, l'analisi mutazionale combinata dei geni KRAS, BRAF e PIK3CA potrebbe essere impiegata nella selezione prospettica dei pazienti con mCRC da sottoporre a trattamento con cetuximab o panitumumab. Inoltre, in vari studi le mutazioni di PIK3CA sono state associate ad una ridotta sopravvivenza tumore-specifica dei pazienti con CRC, a riprova del fatto che tali alterazioni conferiscono al carcinoma colorettole un fenotipo più aggressivo e quindi una prognosi peggiore, analogamente a quanto già descritto per KRAS e BRAF.



La tecnologia pyrosequencing nella farmacogenetica

L'Anti-EGFR MoAb response® (PIK3CA status)

cod. UP036, è il primo kit marcato CE-IVD in grado di rilevare in modo semplice e attendibile le mutazioni multiple negli esoni 9 e 20 del gene PIK3CA, mediante pyrosequenziamento.

L'Anti-EGFR MoAb response® (PIK3CA status), insieme all'**Anti-EGFR MoAb response® (KRAS status)** e all'**Anti-EGFR MoAb response® (BRAF status)**, permette di personalizzare la terapia con anticorpi monoclonali anti-EGFR (panitumumab e cetuximab) e di ottenere importanti indicazioni sulla prognosi del tumore al colon-retto.

L'Anti-EGFR MoAb response® (PIK3CA status) permette di determinare, con due set di primer specifici, le mutazioni dell'esone 9 E542K, E545K, E545A, E545G, Q546E, Q546K e le mutazioni dell'esone 20 M1043I, H1047R, H1047L, H1047Y, G1049R, G1049S

- _Possibilità di rilevare ulteriori mutazioni rare.
- _Capacità di eseguire l'analisi mutazionale anche su campioni paraffinati.
- _Discriminazione tra genotipi misti in campioni eterogenei (cellule normali e tumorali).
- _Quantificazione allelica delle singole mutazioni nel contesto della sequenza in circa 30 minuti.
- _Facilità di esecuzione e di interpretazione dei risultati.

Kit correlati:

Anti-EGFR MoAb response® (KRAS status)
cod. UP032

Anti-EGFR MoAb response® (BRAF status)
cod. UP033

Principio del metodo

Previa amplificazione con rilevamento end-point del DNA estratto da tessuto tumorale, la genotipizzazione e la quantificazione allelica delle singole mutazioni avvengono tramite Pyrosequencing.



diatech

Diatech srl

via Padre Pellegrini, 3

60035 Jesi (AN)

telefono 0731 213243

fax 0731 213239

info@diatech-meet.it

www.diatechfarmacogenetica.it