

BASI SCIENTIFICHE

I membri della superfamiglia GST (glutazione S-transferasi) sono responsabili del metabolismo e della disintossicazione di vari agenti cancerogeni, tossine e farmaci. I geni che codificano per le proteine GSTA1, GSTM1, GSTP1 e GSTT1 sono molto polimorfici, il che può provocare una perdita completa o parziale dell'attività dell'enzima.

Molti studi hanno associato polimorfismi dei geni GSTA1, GSTM1 e GSTP1 con un rischio più elevato di cancro alla vescica, ma questo è ancora controverso, mentre l'associazione tra GSTA1 e la leucemia mieloide acuta dell'adulto (AML), che è una neoplasia ematologica con esiti clinici ampiamente eterogenei, dà una possibile spiegazione della differenza nella risposta al trattamento con farmaci tipo Busulfan e i metaboliti della ciclofosfamide. Questi sono coniugati con glutazione e catabolizzati dagli enzimi della famiglia del glutationecitosolico, nei pazienti portatori di polimorfismi nel gene GSTA1. Nuovi trattamenti per la AML sono sempre più testati negli studi clinici su pazienti con mutazioni specifiche delle cellule tumorali. Sebbene ci siano stati sostanziali miglioramenti nel numero di pazienti che raggiungono la remissione completa, la scelta della terapia di induzione e post remissione per la AML nel paziente adulto si basa ancora sul principio "one size". La maggior parte dei farmaci per il trattamento dell'AML comprendono antimetaboliti (ad es. Citarabina, fludarabina), inibitori della topoisomerasi II (ad es. Etoposide, daunorubicina, idarubicina, mitoxantrone) e agenti alchilanti (ad es. Busulfan, ciclofosfamide) per cui è necessario analizzare lo status genetico del paziente per ridurre gli effetti collaterali e la tossicità in caso di presenza di polimorfismi a carico del gene GSTA1, e non solo, che incidono sull'efficacia della terapia.

SIGNIFICATO CLINICO

I fattori prognostici per la risposta al trattamento terapeutico comprendono, inoltre, anche l'età, la precedente esposizione alla chemioterapia, i marcatori citogenetici, i profili di espressione e la comparsa di mutazioni genetiche specifiche nel tessuto tumorale, come la mutazione e la traslocazione di determinati geni (ad esempio FLT3, NPM1). Tuttavia, questi fattori prognostici non giustificano adeguatamente l'ampia diversità dei risultati clinici in termini di risposta individuale alla terapia in questa malattia e si rende necessario un approccio di livello più ampio, riconducibili a criteri applicati in ambulatori di medicina di precisione.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli GSTA1 Real-Time permette l'identificazione del genotipo nel promotore del gene GSTA1 c.-69C>T rs3957357, C=*A e T=*B) con tecnica Real-Time PCR.

CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico
B) Amplificazione e Rivelazione con un sistema di Real-Time PCR.
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero e tessuto paraffinato.
- **Numero di test:** 25
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; Assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**
LOD: $\geq 0,016$ ng di DNA
LOB: 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%



UNI EN ISO 9001
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.
Conforme alla direttiva 98/79.