



HLA-A*3101 e rischio di reazioni cutanee gravi in corso di trattamento con carbamazepina (Tegretol® e generici)

Raccomandazione di Novartis e Swissmedic: ricercare la presenza dell'allele HLA A*3101 prima di iniziare un trattamento con carbamazepina

■ Contesto

La carbamazepina è uno dei farmaci comunemente prescritti per il trattamento dell'epilessia, per la nevralgia del trigemino e il disturbo bipolare.

Una piccola percentuale di pazienti trattati sviluppa una reazione di ipersensibilità o una reazione cutanea grave (sindrome di Stevens-Johnson, necrosi epidermica tossica, pustolosi esantematica acuta generalizzata, sindrome da ipersensibilità medicamentosa (DRESS) ed esantema maculo-papulare) correlata all'assunzione di carbamazepina.

È stato recentemente documentato che i soggetti portatori dell'allele HLA-A*3101 presentano un rischio accresciuto di sviluppare simili reazioni.

La prevalenza dell'allele HLA-A*3101 varia in funzione del gruppo etnico. Nelle popolazioni dell'Europa occidentale di origine caucasica raggiunge il 6-7%. Il valore è più basso (< 5%) in Australia, Asia, Africa e America del Nord, mentre è più elevato (> 15%) in alcuni gruppi etnici indigeni dell'America del Nord e del Sud e della parte meridionale dell'India.

■ Importanza clinica e raccomandazioni di Novartis e Swissmedic

- Prima di iniziare un nuovo trattamento con carbamazepina, i pazienti devono essere sottoposti a un test di ricerca dell'allele HLA-A*3101, allo scopo di valutare il rischio individuale di sviluppare reazioni di ipersensibilità / reazioni cutanee gravi e l'esantema maculo-papulare. Tale rischio, infatti, è potenzialmente accresciuto nei soggetti portatori dell'allele HLA-A*3101.
- I pazienti positivi al test di ricerca dell'allele HLA-A*3101 non devono essere trattati con carbamazepina, a meno che il beneficio atteso non sia largamente superiore al rischio. L'assenza dell'allele HLA-A*3101, tuttavia, non esclude completamente la comparsa di possibili reazioni.

■ Metodo

Amplificazione PCR allele-specifica in tempo reale.

■ Vantaggi

Valutazione pre-trattamento del rischio individuale di sviluppare reazioni di ipersensibilità / reazioni cutanee gravi alla carbamazepina.

■ Prelievi & materiale

1 provetta di sangue EDTA (2,5 ml)

■ Tariffa

CHF 135.- (pos. 1418.00)

■ Referenze su richiesta

■ Informazioni

Dr.ssa Lorena Miele

Specialista FAMH in genetica medica

Tel 091 960 73 44

Fax 091 960 73 74

E-mail: lorena.miele@unilabs.com