

**DIPARTIMENTO MEDICINA DI LABORATORIO  
SSD FARMACOLOGIA CLINICA LABORATORIO  
Responsabile. Prof. Emilio Clementi**

La risposta al farmaco presenta una variabilità individuale in termini di efficacia e sicurezza, che può avere una componente genetica. Il termine test farmacogenetico definisce un test genetico finalizzato all'identificazione di specifiche variazioni nella sequenza del DNA, in grado di predire la risposta "individuale" al farmaco. Tali variazioni, comunemente definite polimorfismi, sono frequenti nella popolazione e sono caratterizzate da cambiamenti nel DNA (sostituzioni di singole basi, inserzioni o delezioni) che possono modificare l'espressione o l'attività dei geni coinvolti nella biodisponibilità del farmaco. I geni più comunemente studiati in farmacogenetica includono quelli che codificano per i principali enzimi che metabolizzano i farmaci (*CYPs*, *UGTs*, *DPYD*, *TPMT*) e per i principali trasportatori cellulari (*SLCs*, *ABCs*).

Il test farmacogenetico ha lo scopo di supportare il clinico nelle sue scelte terapeutiche, al fine di ottimizzare la terapia. Il dato farmacogenetico deve però essere integrato con la valutazione di altri fattori che influenzano la vita del farmaco tra cui: l'età del paziente, il genere, la clinica e le terapie associate.

Per l'esecuzione del test farmacogenetico si utilizzano metodiche di biologia molecolare che devono essere scelte accuratamente, al fine di restituire al clinico un risultato corretto e nel minor tempo possibile. Il DNA viene estratto a partire da un prelievo di sangue periferico. L'informazione che deriva dal test farmacogenetico può essere utilizzata sullo stesso paziente prima della somministrazione di altri farmaci che condividono gli stessi profili farmacocinetici e/o farmacodinamici.

Il paziente può revocare il consenso in qualsiasi momento, anche nell'immediatezza della procedura sanitaria che si sta ponendo in essere