

STUDIO SUI POLIMORFISMI DEL GENE TYMS E DEL GENE AR COME FATTORI PREDITTIVI DI  
RISPOSTA  
ALLA TERAPIA ORMONALE DI 2^ LINEA  
DEL CARCINOMA PROSTATICO CASTRATION-RESISTANT.

TESI DI LAUREA DI

*Chiara Maurici*

RELATORE

*Prof. Marco Vella*

ABSTRACT

Oggetto di studio della tesi è la correlazione tra polimorfismi genetici del gene AR e del gene TYMS nei pazienti con carcinoma prostatico castration resistant al fine di dimostrare una eventuale correlazione tra detti polimorfismi e la risposta terapeutica alle terapie ormonali di 2^ linea nei pazienti con tumore prostatico “castration resistant”.

Sono stati valutati 17 pazienti in terapia ormonale di 2^ linea con Enzalutamide o Abiraterone presentanti un follow up non inferiore a 6 mesi.

Pazienti responders sono stati considerati coloro con una riduzione dei valori di PSA per un periodo non inferiore a 6 mesi.

Attraverso un campione ematico si è proceduto all'estrazione del DNA genomico ottenendo così le informazioni riguardanti le caratteristiche alleliche dei suddetti geni.

Per il gene TYMS il genotipo più frequente è l'omozigosi per l'inserzione Ins/Ins (59%), seguito da eterozigosi Ins/Del presente nel 41%. Nessun paziente del nostro gruppo presenta il genotipo omozigote per la delezione Del/Del. Il polimorfismo analizzato per il recettore degli androgeni invece mostra un'elevata incidenza del genotipo GG (83%) e una scarsa presenza dei genotipi AG (11%) e AA (6%).

Abbiamo evidenziato una maggiore mancata risposta alla terapia ormonale di 2^ linea nei pazienti con omozigosi per l'inserzione Ins/Ins rispetto alla condizione di eterozigosi Ins/Del; per il gene di AR poiché la maggioranza dei campioni presentava un genotipo GG non è stato possibile valutare un'eventuale risposta ai trattamenti ormonali di 2^ linea.

Benché questo studio non abbia fornito valori statisticamente significativi in considerazione dell'esiguità del campione valutato, riteniamo che lo studio dei polimorfismi dei geni TYMS e del gene AR sia un tentativo utile per predire il successo terapeutico di risposta al trattamento chemioterapico e ormonoterapico di 2^ linea.