



## Autoanticorpi anti-nucleasi APEX 1

### Sinonimi

▶ APE1, Ref-1

### Indicazioni

▶ A scopi scientifici, per il momento non esistono indicazioni cliniche.

### Antigene

Nucleasi APEX 1 (EC 4.2.99.18) è un'importante liasi del DNA, codificata dal gene *APEX1*, che partecipa alla riparazione delle regioni prive di purina e pirimidina del DNA. A varie condizioni (stress ossidativo, idrolisi spontanea, sostanze dannose al DNA, DNA glicosilasi) i legami glicosidici fra purina o pirimidina e il deossiribosio vengono disgregati. Nascono siti privi di purina o pirimidina (che si dice AP-sito; **A-Purina**, **A-Pirimidina**). In questi AP-siti potrebbero sorgere delle mutazioni nel corso della replicazione seguente perché tutti i nucleotidi possono essere impiantati in un sito privo di base nel filamento complementare del DNA. Quegli AP-siti vengono di solito riparati attraverso AP endonucleasi che asportano singoli o alcuni nucleotidi della coda 5' dall'AP-sito e li sostituiscono con nuovi nucleotidi mediante il filamento complementare integro come matrice.

### Autoanticorpi

Autoanticorpi anti-nucleasi APEX 1 sono stati riscontrati mediante la ricerca proteomica del plasma pool di 28 pazienti affetti da lupus eritematoso sistemico e manifestazioni del neuro-LES.

### Prevalenza

Mediante il metodo immunometrico (ELISA) gli autoanticorpi anti-nucleasi APEX 1 sono stati individuati nel siero di pazienti affetti da lupus eritematoso sistemico (20 %), artrite reumatoide (13 %), sclerosi sistemica (8 %), sindrome di Sjögren (5 %), sclerosi multipla (5 %) e in soggetti sani (2 %). Rispetto a soggetti sani gli autoanticorpi hanno evidenziato in pazienti con LES una sensibilità di 20 %, una specificità di 98 %, un valore predittivo positivo (VPpos) di 95 % e un valore predittivo negativo (VPneg) di 33 %. In confronto a pazienti con SLE senza sintomi neuro-psichiatrici i pazienti con manifestazioni di neuro-LES mostravano livelli aumentati degli autoanticorpi.

### Bibliografia

Katsumata Y, Kawaguchi Y, Baba S, Hattori S, Tahara K, Ito K, Iwasaki T, Yamaguchi N, Oyama M, Kozuka-Hata H, Hattori H, Nagata K, Yamanaka H, Hara M: Identification of three new autoantibodies associated with systemic lupus erythematosus using two proteomic approaches. *Mol Cell Proteomics* (2011); 10 (6): M110.005330 (PMID: [21474795](#)).