

## Identificazione del polimorfismo 79 A/C nel gene CDA (citidina deaminasi )

**AMPLI-CDA 79 A/C**

**Cat.n. 2.013RT**

La citarabina (ARA-C) è un agente chemioterapico appartenente alla classe dei farmaci antimetaboliti. La resistenza al farmaco è uno dei motivi che causano il fallimento della terapia, associato tra l'altro a numerosi effetti collaterali che contribuiscono alla morbilità e alla mortalità.

L'identificazione dei fattori genetici importanti per la suscettibilità alla citotossicità causata dall'ARA-C può essere utile per individualizzare il trattamento chemioterapico. Recentemente sono stati individuati polimorfismi a carico degli enzimi deossicitidina chinasi (DCK) e citidina deaminasi (CDA) che si sono dimostrati importanti per l'identificazione di pazienti più suscettibili o meno alla citotossicità causata dal farmaco ARA-C.

Il kit permette l'identificazione del polimorfismo CDA 79 A/C (SNP rs20726714) mediante la tecnica della Real-time PCR. La ricerca di tale polimorfismo viene eseguita previa amplificazione con primers specifici ed ibridazione con un probe che riconosce una sequenza interna. Il probe è marcato con due fluorofori diversi (reporter dye e quencher dye). Durante la reazione di amplificazione, il rilascio del quencher dal probe provoca un incremento della fluorescenza causata dal reporter (3) che è, quindi, direttamente proporzionale al quantitativo di prodotto amplificato riconosciuto (4) (real-time quantitative PCR).

Nel kit utilizzato per la rivelazione del polimorfismo CDA 79 A/C, il probe che riconosce la sequenza wt (allele A) è coniugata al reporter FAM, mentre quello che riconosce la sequenza polimorfica (allele C) è coniugato al reporter VIC/JOE.

**Principio del metodo:** A) estrazione del DNA genomico B) amplificazione C) rivelazione mediante l'utilizzo dell'apparecchio Real-time PCR.

**Applicabilità:** Su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.

**Numero di reazioni:** 100.

### CONTENUTO DEL KIT E SUA CONSERVAZIONE

#### AMPLIFICAZIONE

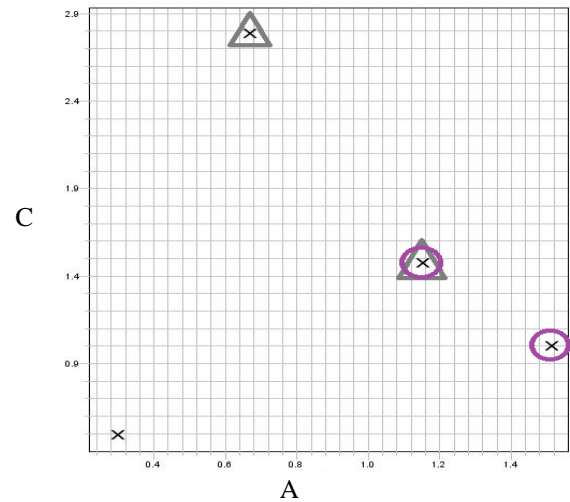
Mix PCR 2X	+ 4°C
Mix Primers-Probes 20 X CDA 79 A/C	-20°C al buio
Controllo wt CDA 79 A/A	+ 4°C
Controllo eterozigote CDA 79 A/C	+ 4°C
Controllo omozigote CDA 79 C/C	+ 4°C
H <sub>2</sub> O sterile RNase/DNase FREE	-20°C

**Stabilità:** superiore a 18 mesi se correttamente conservato

#### Bibliografia:

*British Journal of Haematology*, 144, 3886394, 2008  
*Bood*, 113, 2145-2153, 2009

### INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI



#### LEGENDA

Simbolo Viola: Campione wt A/A

Simbolo Grigio-Viola: Campione Eterozigote A/C

Simbolo Grigio: Campione Omozigote Mutato C/C