

### BASI SCIENTIFICHE

Il gene ABCB1 è anche noto come gene della resistenza multipla (MDR1), poiché codifica per una glicoproteina, nello specifico la glicoproteina P (PgP), che ha la capacità di conferire un fenotipo MDR alle cellule tumorali che hanno sviluppato resistenza ai farmaci.

Più in generale, la PgP è responsabile dell'escrezione biliare e renale di molti farmaci, e ne può modificare l'assorbimento intestinale o il passaggio a livello del SNC. Tale proteina costituisce una sorta di filtro selettivo, attraverso il quale le cellule del nostro organismo possono regolare l'entrata o l'uscita dal citoplasma di particolari sostanze, che possono essere non solo fattori indispensabili per la vita della cellula (come macromolecole o sostanze idrofobiche), ma anche gli stessi prodotti del metabolismo della cellula che, se non eliminati al più presto, possono compromettere la vitalità stessa della cellula e la funzionalità dell'organo corrispondente.

### SIGNIFICATO CLINICO

Il polimorfismo a singolo nucleotide 3435 C→T a carico dell'esone 26 del gene MDR1, ha una frequenza del 73%-84% negli individui di origine africana e frequenze del 34%-59% in individui Europei e Asiatici. Questo polimorfismo è associato ad alterazioni nella cinetica di vari farmaci, tra i quali la digossina. Tale variante allelica comporta un aumento significativo delle concentrazioni plasmatiche di digossina (a parità di dose orale) nei pazienti omozigoti (3435TT), in relazione alla sua aumentata biodisponibilità per diminuzione dell'espressione di PgP a livello della mucosa duodenale.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit AMPLI ABCB1 Real-Time consente la rivelazione del polimorfismo 3435 C>T mediante Real Time PCR.

### CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico  
B) Amplificazione e Rivelazione con un sistema di Real-Time PCR.
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 24.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; Assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**  
**LOD:** ≥ 0,016 ng di DNA  
**LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica:** 100%/98%



UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.