

BASI SCIENTIFICHE

Il gene ABCB1, anche noto come gene della resistenza multipla (MDR1), è il trasportatore molecolare meglio caratterizzato attraverso la sua capacità di conferire un fenotipo MDR alle cellule tumorali che hanno sviluppato resistenza ai farmaci. Il gene MDR1 codifica per una glicoproteina-P (PgP), che svolge un ruolo importante nello sviluppo della resistenza a molti chemioterapici antitumorali precludendone l'accumulo a livello delle cellule neoplastiche in caso di super espressione. 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. Queste strutture proteiche sembrano essere una sorta di cancello intelligente attraverso il quale le cellule dell'organismo umano possono regolare l'entrata o l'uscita dal citoplasma di particolari sostanze. Queste possono essere non solo fattori indispensabili per la vita della cellula che per diversi motivi non attraverserebbero la membrana cellulare (macromolecole o sostanze idrofobiche), ma anche gli stessi prodotti del metabolismo della cellula che se non eliminati al più presto potrebbero compromettere la vitalità stessa della cellula e la funzionalità dell'organo corrispondente.

SIGNIFICATO CLINICO

Due polimorfismi frequentemente riscontrati nella popolazione caucasica sono localizzati negli esoni 21 (2677G>T/A) e 26 (3435C>T). Il polimorfismo G2677T/A nell'esone 21 è responsabile della sostituzione aminoacidica Ala893Ser/Thr, mentre il polimorfismo C3435T nell'esone 26 comporta l'insorgenza di una mutazione silente, responsabile dell'alterazione dei livelli di espressione della proteina MDR1. Questi polimorfismi sono associati ad alterazioni nella farmacocinetica di vari farmaci tra i quali la digossina e numerosi chemioterapici antitumorali.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli MDR1 G2677T/A Real-Time permette l'identificazione del polimorfismo G2677T/A del gene MDR1, con tecnica 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.

Nel kit utilizzato per la rivelazione del polimorfismo G2677T/A, il probe che riconosce la sequenza wt (allele G) è coniugata al reporter FAM, mentre quello che riconosce la sequenza polimorfica (allele T/A) è coniugato al reporter JOE.

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.