

POLIMORFISMI DEL GENE SLCO1B1 (SLCO1B1 c.521 T>C, SLCO1B1 c.388 A>G, SLCO1B1 g.-11187 G>A)

CATALOGO

REF: FGC-007-25
Codice RDM: 2248810/R
Codice CND: W010699
Test: 25
Reazioni: 31 x 3
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da: reagenti per la
amplificazione in Real-Time PCR
*non forniti nel kit i reagenti per la
estrazione di DNA genomico.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-TEST IN FARMACOGENETICA** Determinazione delle varianti genetiche SLCO1B1 c.521 T>C (rs4149056, V174A), SLCO1B1 c.388 A>G (rs2306283, N130D), SLCO1B1 g.-11187 G>A (rs4149015), del gene SLCO1B1 mediante amplificazione con oligonucleotidi e sonde specifiche (genotipizzazione allele-specifica) e successiva rilevazione con qPCR-Real-time. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

La maggior parte dei trasportatori di farmaci sono coinvolti nella biotrasformazione degli stessi svolgendo un importante ruolo nel processo farmacocinetico compreso l'assorbimento, la distribuzione e l'eliminazione del farmaco. Polimorfismi genetici di tali trasportatori possono influenzare il processo farmacocinetico. Tra i gruppi appartenenti ai trasportatori di proteine transmembrana ritroviamo la superfamiglia dei trasportatori legati al soluto SLC (solute-linked carrier) o meglio noti come trasportatori di afflusso, che assorbono il substrato attraverso le cellule.

Tra i vari trasportatori di afflusso coinvolti nell'assorbimento di farmaci e composti organici dal sangue alla cellula c'è OATPs, l'anione organico trasportatore di polipeptidi espresso in molti organi come intestino, fegato e reni. Cambiamenti funzionali nei trasportatori OATPs possono influenzare la risposta e la tolleranza a molti farmaci. In diverse popolazioni sono state riportate variazioni genetiche nel gene SLCO1B1, situato sul cromosoma 12p12.1 e codificante per OATP1B, trasportatore di acidi biliari sodio-indipendente che generalmente trasporta molecole anfipatiche attraverso la membrana basolaterale degli epatociti.

SIGNIFICATO CLINICO

Polimorfismi del gene SLCO1B1 riducono la funzionalità di OATP1B causando reazioni avverse al farmaco (ADR).

Le varianti genetiche includono SLCO1B1 c.388 A>G (rs2306283, N130D), SLCO1B1 c.521 T>C (rs4149056, V174A), e SLCO1B1 g.-11187 G>A (rs4149015). Gli aplotipi più frequenti e ampiamente investigati in vari gruppi etnici risultano essere SLCO1B1 c.388 A>G e SLCO1B1 c.521 T>C.

Il genotipo c.521 T>C è associato ad una ridotta efficacia ipocolesterolemizzante rispetto al genotipo c.521TT, mentre il genotipo c.388 A>G porta ad una elevata riduzione nell'attività di trasporto rispetto al genotipo wild type inducendo miopatie in pazienti che assumono statine.

§ Mizuno N, Sugiyama Y. Drug transporters: their role and importance in the selection and development of new drugs. *Drug Metab Pharmacokinet.* 2002; 17 (2):93-108. doi:10.2133/dmpk.17.932.

§ Franke RM, Gardner ER, Sparreboom A. Pharmacogenetics of Drug Transporters. *Curr Pharm Des.* 2010; 16 (2):220-230. doi:10.2174/1381612107901126835.

§ Gong, I. Y., and Kim, R. B. (2013). Impact of genetic variation in OATP transporters to drug disposition and response. *Drug Metab. Pharmacokinet.* 28(1), 4-18. doi: 10.2133/dmpk.DMPK-12-RV-099.

§ Na Nakorn C, Waisayarat J, Dejthavaporn C, Srisawasdi P, Wongwaisayawan S, Sukasem C. Genetic Variations and Frequencies of the Two Functional Single Nucleotide Polymorphisms of SLCO1B1 in the Thai Population. *Front Pharmacol.* 2020 Jun 5; 11: 728. doi: 10.3389/fphar.2020.00728. eCollection 2020. PMID: 32581780.

§ SLCO1B1 and ABCG2 Gene Polymorphisms in a Thai Population. *Pharmacogenomics Pers Med.* 2020 Oct 22; 13: 521-530. doi: 10.2147/PgPM.S268457. eCollection 2020.

POLIMORFISMI DEL GENE SLCO1B1 (SLCO1B1 c.521 T>C, SLCO1B1 c.388 A>G, SLCO1B1 g.-11187 G>A)

CATALOGO

REF: FGC-007-25
Codice RDM: 2248810/R
Codice CND: W010699
Test: 25
Reazioni: 31 x 3
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da: reagenti per la
amplificazione in Real-Time PCR
* non forniti nel kit i reagenti per la
estrazione di DNA genomico

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
		FGC-007-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X SLCO1B1 c.521 T>C	1 x 85 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X SLCO1B1 c.388 A>G	1 x 85 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X SLCO1B1 g.-11187 G>A	1 x 85 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq-polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 1275 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	H ₂ O deionizzata	2 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +1 Omozigote TT SLCO1B1 c.521 Omozigote AA SLCO1B1 c.388 Omozigote GG SLCO1B1 g.-11187	1 x 40 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +2 Eterozigote TC SLCO1B1 c.521	1 x 20 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +3 Eterozigote AG SLCO1B1 c.388	1 x 20 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +4 Eterozigote GA SLCO1B1 g.-11187	1 x 20 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. FGC-007-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
TECNOLOGIA	PCR in Real-time; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx
TEMPO DI ESECUZIONE	85 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 95 °C (10 min); 45 cicli a 95 °C (15 sec) +60 °C (60 sec)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 0,016 ng di DNA
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%