

VARIANTI GENETICHE *2, *3 e *17 del gene CYP2C19

CATALOGO

REF: FGC-019-25

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.



INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE-USO RICERCA**. Determinazione delle varianti genetiche *2, *3 e *17 del gene CYP2C19 (rs4244285, rs4986893 e rs12248560) mediante amplificazione con oligonucleotidi e sonde specifiche (genotipizzazione allele-specifica) e successiva rilevazione con qPCR-Real-time. Kit ottimizzato per strumenti di Real-time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.

BASI SCIENTIFICHE

L'enzima CYP2C19 contribuisce al metabolismo di una serie di farmaci clinicamente importanti, tra cui antidepressivi, benzodiazepine, voriconazolo, alcuni inibitori della pompa protonica e l'agente antiaggregante piastrinico clopidogrel.

Il gene CYP2C19 è altamente polimorfico, con oltre 35 alleli varianti star (*) catalogati dal PharmVar Consortium.

CYP2C19 rs4244285 (c.681G>A) è il polimorfismo che definisce l'allele CYP2C19*2 ed è una transizione sinonima G>A nell'esone 5 che crea un sito di splicing aberrante. Questa modifica altera il frame di lettura dell'mRNA, con conseguente proteina troncata e non funzionale.

CYP2C19 rs4986893 (G>A) è un SNP nel gene CYP2C19, che codifica la variante CYP2C19*3. L'allele A è un metabolizzatore lento di diversi farmaci comunemente prescritti.

CYP2C19 rs12248560 (c.-806C>T) è il polimorfismo che definisce l'allele CYP2C19*17 ed è una transizione C>T nel promotore che crea un sito di legame consensuale per la famiglia dei fattori di trascrizione GATA, con conseguente aumento dell'espressione e dell'attività del CYP2C19.

SIGNIFICATO CLINICO

Il CYP2C19*1 è considerato l'allele normale ed è classificato con attività enzimatica normale e fenotipo metabolizzatore normale.

L'allele CYP2C19*17 è associato ad un aumento dell'attività enzimatica e, a seconda del numero di alleli presenti, è associato al fenotipo metabolizzatore "rapido" (RM) (un allele *17) o "ultrarapido" (UM) (diplotipo *17/*17).

La combinazione dei genotipi (www.pharmgkb.org) consente di definire il paziente come "Normal Metabolizer" EM (Omozigoti CYP2C19*1), "Intermediate Metabolizer" IM (Eterozigoti CYP2C19*2 e *3) e "Poor Metabolizer" PM (Omozigoti o Doppi ETEROZIGOTI CYP2C19*2 e *3).

§ **Meta-Analysis** Int J Cardiol. 2024 Nov 1;414:132418. Effect of loss-of-function CYP2C19 variants on clinical outcomes in coronary artery disease patients treated with clopidogrel.

§ **Meta-Analysis** JAMA Netw Open. 2024 Aug 1;7(8):e2425593. Pharmacogenetic Variants and Plasma Concentrations of Antiepileptic Drugs: A Systematic Review and Meta-Analysis.

§ Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother. 2024 Oct 4;10(6):526-536. Comparative effects of different antiplatelet strategies in carriers of CYP2C19 loss-of-function alleles: a network meta-analysis

§ **Meta-Analysis** Pharmacogenomics J. 2021 Apr;21(2):190-199. Global distribution of CYP2C19 risk phenotypes affecting safety and effectiveness of medications.

§ Review Clin Pharmacol Ther. 2021 Feb;109(2):352-366. PharmVar GeneFocus: CYP2C19

VARIANTI GENETICHE *2, *3 e *17 del gene CYP2C19

CATALOGO

REF: FGC-019-25

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.



CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME FGC-019-25	CONSERVAZIONE
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X CYP2C19 *2	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X CYP2C19 *3	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X CYP2C19 *17	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq-polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 930 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante CYP2C19*2	Control 1, Control 2	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante CYP2C19*3	Control 1, Control 2	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante CYP2C19*17	Control 1, Control 2	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. FGC-019-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, sangue periferico, 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, Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.
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
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 5 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	>40 Cq
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ/SENSIBILITÀ	99,9%/98%