

VARIANTE GENETICA del gene CYP1A2 (METABOLISMO CAFFEINA)

CATALOGO

REF: GEN-043-25
Test: 25 Reazioni: 31
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 medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE-USO RICERCA**. Determinazione del polimorfismo C>A del gene CYP1A2 (rs762551) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.

BASI SCIENTIFICHE

Citocromi P450 (CYPs) sono enzimi di ossidoreduttasi con attività mono-ossigenasi, contenente il gruppo EME. I CYPs umani catalizzano l'ossidazione di una grande varietà di sostanze chimiche, tra cui xenobiotici, ormoni, steroidi, vitamine, acidi biliari, procarcinogeni e farmaci. Esiste una notevole variabilità interindividuale in risposta all'ingestione di caffeina. Sulla base dell'omologia di sequenza, la superfamiglia umana CYP è stata suddivisa in 18 famiglie, comprendenti 44 sottofamiglie e 57 isoforme, ciascuna codificata da un gene individuale. Diverse centinaia di alleli varianti sono stati identificati per i geni che codificano la detossificazione e il metabolismo dei farmaci CYP negli esseri umani.

I geni della sottofamiglia del citocromo umano P450 1A (CYP1A), CYP1A1 e CYP1A2, che codificano le monoossigenasi sono coinvolti in modo critico nella biotrasformazione di substrati endogeni chiave (estradiolo, acido arachidonico, colesterolo) e composti esogeni (costituenti del fumo, agenti cancerogeni, caffeina, farmaci terapeutici). Ciò suggerisce il loro coinvolgimento significativo in molteplici vie biologiche con un ruolo primario di mantenimento dell'omeostasi endogena e della disintossicazione xenobiotica.

§ Cells 2024 Nov 26;13(23):1958. Human Cytochrome P450 Cancer-Related Metabolic Activities and Gene Polymorphisms: A Review

§ J Sport Health Sci. 2024 Jul;13(4):499-508. Does ergogenic effect of caffeine supplementation depend on CYP1A2 genotypes? A systematic review with meta-analysis

§ Ther Drug Monit. 2024 May 1;46(6):797-803. CYP1A2 Polymorphism and Drug Co-administration Affect the Blood Levels and Adverse Effects of Pirfenidone

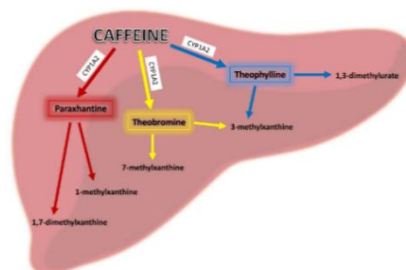
§ Nutr Res. 2022 Sep 105:77-81. Functional single-nucleotide polymorphism (rs762551) in CYP1A2 gene affects white coffee intake in healthy 20- to 40-year-old adults

§ Review J Nutrigenet Nutrigenomics. 2016;9(2-4):106-115. Moving towards Specific Nutrigenetic Recommendation Algorithms: Caffeine, Genetic Variation and Cardiovascular Risk

§ Pharmacogenet Genomics. 2012 Jan;22(1):73-7. PharmGKB summary: very important pharmacogene information for CYP1A2

SIGNIFICATO CLINICO

Poiché il metabolismo della caffeina è principalmente determinato dal citocromo P-450 1A2, le variazioni genetiche di questo enzima rappresentano un importante determinante endogeno dell'attività enzimatica. In particolare, la variazione genetica rs762551 ha un impatto sostanziale sia sull'assunzione di caffeina che sul metabolismo della caffeina. Un singolo polimorfismo del nucleotide C→A alla posizione 734 all'interno dell'introne 1 è correlato con l'alto inducibilità dell'enzima di P-450 1A2 in soggetti caucasici. Sulla base della velocità di espressione dell'enzima CYP1A2, gli individui che possiedono il genotipo AC o CC sono classificati come "metabolizzanti lenti". Gli individui che possiedono il genotipo di AA possono avere metabolismo aumentato della caffeina rispetto ai pazienti con il genotipo di CC e sono categorizzati come "metabolizzanti veloci". I pazienti con il genotipo AA possono essere più probabili a soffrire di insonnia a seguito del consumo di caffeina rispetto ai pazienti con i genotipi AC o CC.



VARIANTE GENETICA del gene CYP1A2 (METABOLISMO CAFFEINA)

CATALOGO

REF: GEN-043-25
Test: 25 Reazioni: 31
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	CONSERVAZIONE
		GEN-043-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix CYP1A2 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 310 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-043-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLI	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.
TECNOLOGIA	Real-time PCR; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX
TEMPO DI ESECUZIONE	85 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 95 °C (10 min); 45 cicli a 95 °C (15 sec) + 68 °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%