

Identificazione del polimorfismo 92 A/G nel gene CDA (citidina deaminasi)

AMPLI-CDA 92 A/G

Cat.n. 2.015

La citarabina (ARA-C) è un agente chemioterapico appartenente alla classe dei farmaci antimetaboliti. La resistenza al farmaco è uno dei motivi che causano il fallimento della terapia, associato tra l'altro a numerosi effetti collaterali che contribuiscono alla morbilità e alla mortalità.

L'identificazione dei fattori genetici importanti per la suscettibilità alla citotossicità causata dall'ARA-C può essere utile per individualizzare il trattamento chemioterapico. Recentemente sono stati individuati polimorfismi a carico degli enzimi deossicitidina chinasi (DCK) e citidina deaminasi (CDA) che si sono dimostrati importanti per l'identificazione di pazienti più suscettibili o meno alla citotossicità causata dal farmaco ARA-C.

Il kit permette l'identificazione del polimorfismo CDA 692 AG mediante la tecnica di PCR seguita da digestione enzimatica. La ricerca polimorfismo viene eseguita previa amplificazione con primers specifici di un frammento di 225 bp, con successivo taglio di restrizione ad opera dell'enzima Sty I. La presenza della mutazione viene indicata dalla acquisizione di un sito di restrizione. In altri termini dall'allele 692A si ottengono frammenti di 206 e 19 bp, mentre l'allele 692G produce 3 frammenti di 126, 80 e 19 bp.

Principio del metodo:

A) estrazione del DNA genomico B) amplificazione C) digestione enzimatica D) rivelazione sul gel di agarosio.

Applicabilità: Su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.

Numero di Tests: 50

CONTENUTO DEL KIT E SUA CONSERVAZIONE

AMPLIFICAZIONE e DIGESTIONE

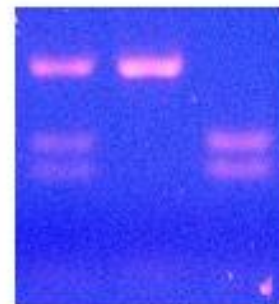
PCR mix	-20°C
H ₂ O sterile	-20°C
Taq Polymerase (5U/μl)	-20°C
Enzima Sty I (10U/μl)	-20°C
BUFFER di digestione 10X	-20°C
BSA 100X	-20°C
Controllo positivo ETEROZIGOTE	-20°C

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

1 Assenza della mutazione Soggetto Normale	2 Presenza della mutazione Soggetto eterozigote	3 Presenza della mutazione Soggetto Omozigote Mutato
Controllo positivo del kit		
Presenza di 2 bande 206 bp 19 bp	Presenza di 4 bande 206bp 126bp 80 bp 19 bp	Presenza di 3 bande 126bp 80 bp 19 bp

Stabilità: superiore a 18 mesi se correttamente conservato

ET WT OMO MUT



Bibliografia:

British Journal of Haematology, 144, 3886394, 2008
Bood, 113, 2145-2153, 2009