

FARMACOGENETICA

DPYD Real Time (FRET)

UGT1A1 Real Time (FRET)

In linea con le
"Raccomandazioni
per analisi
farmacogenetiche"
AIOM-SIF 2019

La farmacogenetica è la scienza che studia la variabilità di risposta al farmaco in base alle caratteristiche genetiche dell'individuo.

In ambito clinico, ciò consente di personalizzare la terapia e garantisce il trattamento più indicato per il singolo paziente, tenendo conto della sua individualità.



Nuclear Laser Medicine srl
www.nlm.it



Target

Gene DPYD
Gene UGT1A1



Tecnologia

Real Time PCR
con analisi delle curve di
melting



Materiale di partenza

Sangue (EDTA o citrato)



Tempistiche

Dal campione al risultato:
circa 3 ore



Caratteristiche prestazionali

- Sensibilità: 100%
- Specificità: 100%
- LoD: 1-5 ng/μl DNA



Software di analisi

Real-PHARMA DO041
(CE-IVD)



Automazione

SISTEMA OMNIA

- ✓ Estrazione + PCR set up
- ✓ Completa tracciabilità
- ✓ Connessione al LIS

DPYD Real Time (FRET)

Il kit DPYD Real Time (FRET) è in grado di rilevare e identificare 5 mutazioni del gene DPYD associate a reazioni avverse clinicamente rilevanti al trattamento chemioterapico con fluoropirimidine, utilizzate nella terapia di molti tumori solidi.

L'indagine di queste mutazioni, eseguita prima di iniziare il trattamento, costituisce un supporto nella definizione del dosaggio ottimale del farmaco, riducendo il rischio di tossicità.



**5 MIX
PRONTO USO**



ENZIMA UNG



**CONTROLLI POSITIVI
OPZIONALI**



**SOFTWARE D'INTERPRETAZIONE
CON INTERFACCIAMENTO
BIDIREZIONALE AL LIS**



48
test



10
controlli

MUTAZIONI rilevate

- c.1905+1G>A
- c.1679T>G
- c.2846A>T
- c.1129-5923C>G[^]
- c.2194G>A

[^] variante in linkage disequilibrium con c.1236G>A

Nome	Codice
DPYD Real Time (FRET)	AA1579/48A
Controllo DPYD eterozigote	FA157/10



UGT1A1 Real Time (FRET)

Il kit UGT1A1 Real Time (FRET) permette di rilevare e identificare 4 varianti alleliche del gene UGT1A1, associate a grave tossicità in seguito a somministrazione di irinotecano, un farmaco utilizzato nel trattamento anti-tumorale.

Tale analisi è di supporto nella definizione del dosaggio ottimale del farmaco. Inoltre, le stesse varianti sono associate ad un alterato metabolismo della bilirubina nella sindrome di Gilbert.

- *1
- *28
- *36
- *37

**VARIANTI
rilevate**

Nome	Codice
UGT1A1 Real Time (FRET)	AA1628/24A
Controllo UGT1A1 eterozigote	FA165/10

MIX UNICA
PRONTO USO



CONTROLLI POSITIVI
OPZIONALI



SOFTWARE D'INTERPRETAZIONE
CON INTERFACCIAMENTO
BIDIREZIONALE AL LIS



24
test

10
controlli

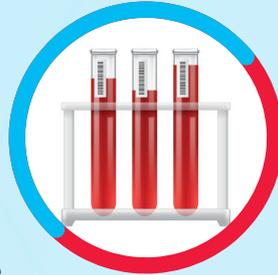


Flusso di lavoro

Estrazione DNA

AUTOMAZIONE:

- Estrazione + PCR Set Up:
OMNIA LH 75 (Estrazione DNA da sangue, cod. NLM AA1319/48)
- Sistemi di estrazione maggiormente diffusi



ESTRAZIONE MANUALE:

Estrazione DNA manuale da colonnina (cod. NLM AA1001)



Real Time PCR

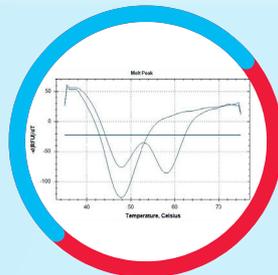


STRUMENTO REAL TIME:

CFX BioRad



Analisi dei risultati



VISUALIZZAZIONE DELLE CURVE DI MELTING E INTERPRETAZIONE AUTOMATICA DEI RISULTATI

Software CE-IVD: Real-PHARMA
(cod. NLM DO041)



NUCLEAR LASER MEDICINE S.R.L.

Viale delle Industrie, 3
20049 Settala (Milano) - ITALIA
TEL. 02 952451 - FAX 02 95245237.8
segreteria@nlm.it
www.nlm.it