

Klinické souvislosti

Enzym UDP-glukuronosyltransferáza (UGT) je zodpovědný za konjugační fázi biotransformace bilirubinu. Aktivita enzymu je podmíněna přítomností polymorfismů v genu UGT1A1. Sleduje se zejména počet TA repetic (5 až 8 TA), přičemž rostoucí počet repetic TA je spojen jak se sníženou rychlostí transkripce, tak s nižší hladinou enzymu. Vyšetření slouží k potvrzení diagnózy Gilbertova syndromu, dále se provádí před nasazením léčiva irinotekan a dalších léčiv metabolizovaných prostřednictvím UGT.

Wild-type varianta genu, alela UGT1A1*1, nese 6 TA-opakování. Homozygotní varianta UGT1A1*28 je v kavkazské a afroamerické populaci nejčastější příčinou Gilbertova syndromu, benigní poruchy spojené s mírnou chronickou hyperbilirubinemií. V tomto případě je glukuronidační aktivita enzymu UGT1A1

snížena na 20–30 %. Alely UGT1A1*36 a UGT1A1*37 jsou přítomny především u africké etnické skupiny. Genetické variace v genu UGT1A1 bývají dále také spojovány s vývojem určitých lékových toxicit.

Princip detekce

Real-time PCR diagnostický kit umožňuje detekovat varianty polymorfismů 5TA (UGT1A1*36), 6TA (UGT1A1*1), 7TA (UGT1A1*28) a 8TA (UGT1A1*37). Detekce probíhá na principu **Q-FRET sond** a pro genotypizaci využívá **analýzu křivek tání**.



Produktové varianty

Katalogové číslo	Produkt	Počet reakcí
3253-025	gb PHARM UGT1A1	25
3253-050	gb PHARM UGT1A1	50

1 balení obsahuje reagentie pro 25 nebo 50 PCR reakcí o objemu 20 µl.

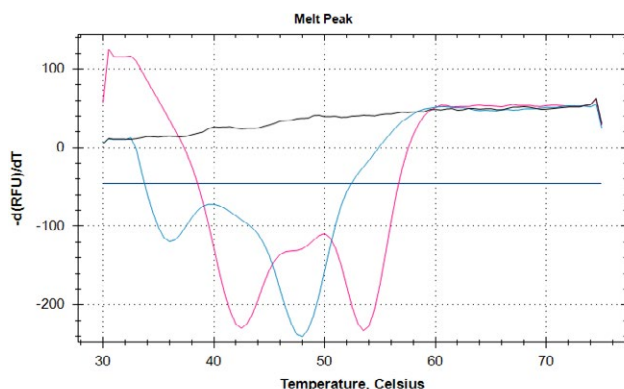
Parametry produktu

- kit je určen pro klinickou *in vitro* diagnostiku
- certifikován CE IVD
- koncentrace vzorku 5-100 ng/µl
- součástí jsou negativní a pozitivní kontroly
- detekce probíhá ve fluorescenčním kanále FAM pomocí analýzy křivek tání

Obsah diagnostické soupravy

* Komponenta	Konc.	Účel
Assay UGT1A1	3,33×	Detekční assay
Master Mix UGT1A1	2×	Master Mix
Standard HET1 5/7TA	10 ⁴ kopií/µl	Pozitivní kontrola
Standard HET2 6/8TA	10 ⁴ kopií/µl	Pozitivní kontrola
Deionized water		Negativní kontrola

*barva víčka na zkumavce



Validováno pro přístroje

- CFX Opus 96 (Bio-Rad)
- CFX96/CFX96 Touch (Bio-Rad)
- Light Cycler 480/Cobas z480 (Roche Diagnostics)
- QuantStudio 5 (Applied Biosystems)

Graf č. 1 - Ukázka analýzy křivek tání Standardu HET1 5/7 TA (modře), Standardu HET2 6/8 TA (červeně) a NTC (černě) v software CFX96 v kanálu FAM - identifikace počtu TA repetic UGT1A1.