

Klinické souvislosti

Butyrylcholinesterasa (BCHE) je enzym podílející se na metabolismu myorelaxans suxamethonia (succinylcholin) a mivacuria. Snížená aktivita tohoto enzymu má za následek vyšší plazmatickou koncentraci léčiva a delší paralýzu svalstva spojenou s nutností plicní ventilace. Mezi nejčastější genetické predispozice vedoucí k pseudocholinesterázové deficienci patří varianty BCHE A, K, F a S1. U pacientů, u kterých jsou diagnostikovány genetické změny v genu pro BCHE je doporučeno použít místo myorelaxancií suxamthonium a mivacurium, alternativní látky, které mají dostupná antidota,

eliminují riziko pro pacienta a finanční náklady na následnou umělou plicní ventilaci.

Princip detekce

Souprava slouží ke stanovení genotypu pěti polymorfismů: A (D70G, rs1799807), K (A539T, rs1803274), F1 (T243M, rs28933389), F2 (G390V, rs28933390), S1 (FS117, rs398124632). Princip detekce je založen na real-time PCR s využitím fluorescenčně značených sond (alelická diskriminace).

Produktové varianty

Katalogové číslo	Produkt	Počet reakcí
3256-025	gb PHARM BCHE	25

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

Parametry produktu

- kit je určen pro klinickou *in vitro* diagnostiku
- certifikován CE IVD
- ready-to-use assay
- pracovní rozsah kitu je 1–100 ng/µl
- detekce probíhá ve fluorescenčních kanálech FAM a HEX
- součástí jsou pozitivní kontroly pro každý z genotypů a negativní kontrola
- shodný amplifikační profil s produkty řady gb PHARM, gb HEMO, gb GENETICgb GENETIC kits

Obsah diagnostické soupravy

Komponenta ¹⁾	Objem	Počet ²⁾	Konc.
 Assay qPCR BCHE*A	0.4 ml	1	1.25×
 Assay qPCR BCHE*K	0.4 ml	1	1.25×
 Assay qPCR BCHE*F1	0.4 ml	1	1.25×
 Assay qPCR BCHE*F2	0.4 ml	1	1.25×
 Assay qPCR BCHE*S1	0.4 ml	1	1.25×
 Standard WT BCHE	0.2 ml	1	10 ⁴ kopií/µl
 Standard MUT BCHE	0.2 ml	1	10 ⁴ kopií/µl
 Standard HET BCHE	0.2 ml	1	10 ⁴ kopií/µl
 Deionized water	1.0 ml ³⁾	2	

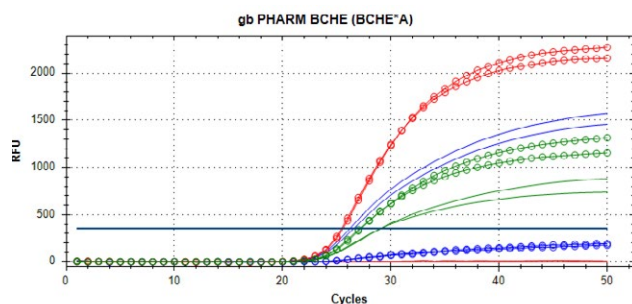
1) Barva víčka na zkumavce odpovídá typu reagentie

2) Počet uveden pro balení po 25 reakcích

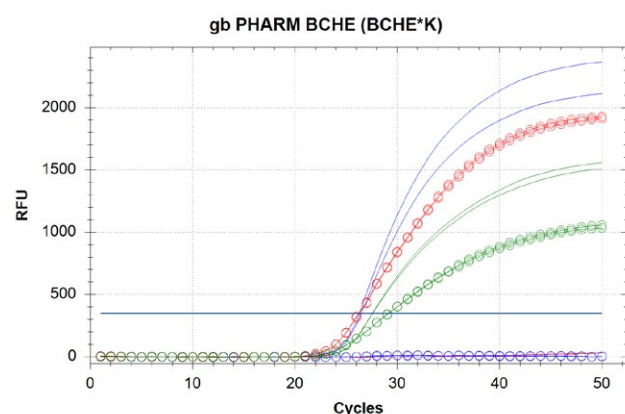
3) 0,4 ml odpovídá 25 PCR reakcím o objemu 20 µl

4) Celková koncentrace WT a MUT kopií, které jsou v poměru 1:1

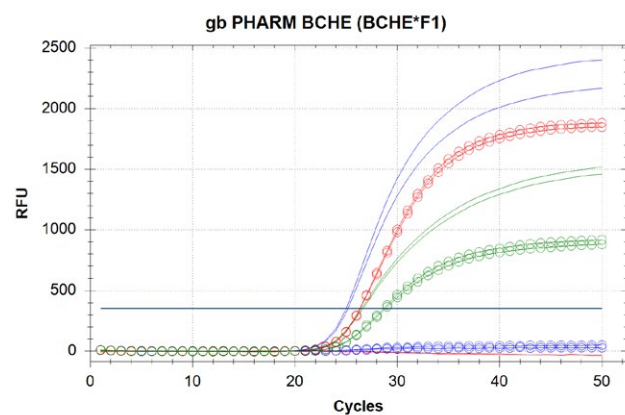




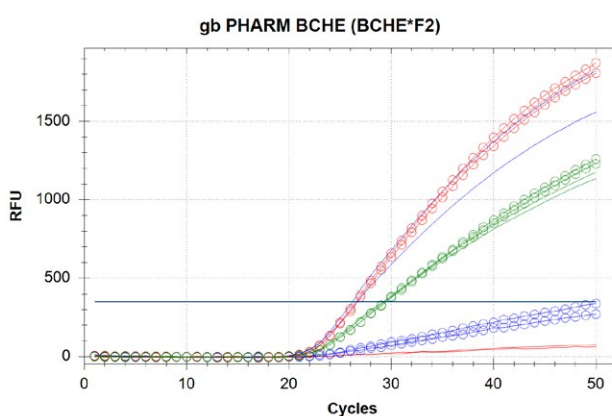
Graf č. 1 – Detekce qPCR BCHE*A standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX



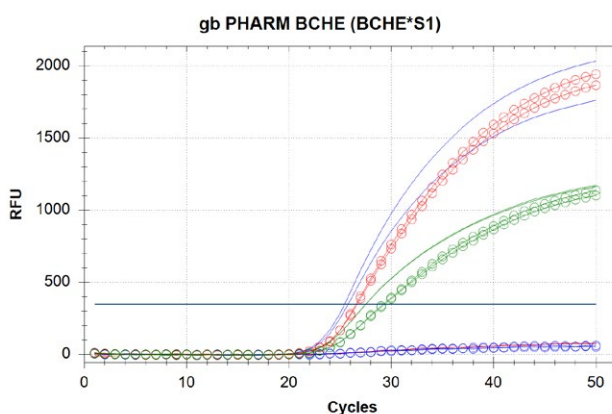
Graf č. 2 – Detekce qPCR BCHE*K standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX



Graf č. 3 – Detekce qPCR BCHE*F1 standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX



Graf č. 4 – Detekce qPCR BCHE*F2 standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX



Graf č. 5 – Detekce qPCR BCHE*S1 standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX

Validováno pro přístroje

- CFX Opus 96 (Bio-Rad)
- CFX96/96Touch (Bio-Rad)
- Light Cyclers 480/Cobas z480 (Roche Diagnostics)
- QuantStudio 5 (Applied Biosystems)
- RG 3000 (Corbett Research)

