

POLIMORFISMO G1691A del gene FV Leiden

CATALOGO

REF: GEN-001-25 Codice RDM: 1718429/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-001-50 Codice RDM: 2255477/R
Test: 50 Reazioni: 62
Codice CND: W0106010103
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**. Determinazione del polimorfismo G1691A FV Leiden mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP.

BASI SCIENTIFICHE

Il tromboembolismo venoso (VTE), che di solito implica trombosi venosa profonda, embolia polmonare, o entrambi i disordini, è un disordine complesso e multifattoriale, in cui un certo numero di condizioni interagiscono e contribuiscono ad aumentare il rischio individuale culminando nello sviluppo di disturbi occlusivi venosi. La trombofilia è comunemente definita come una propensione a sviluppare tromboembolismo venoso sulla base di una condizione di ipercoagulabilità attribuibile a disordini ereditari o acquisiti che coinvolgono la coagulazione del sangue o la fibrinolisi.

Tra i fattori di rischio ambientali, alcuni possono provocare un aumento della ipercoagulabilità, ad esempio il cancro, la chirurgia, i traumi o le fratture, l'immobilizzazione, la gravidanza e il periodo postpartum, i viaggi a lunga distanza, l'ospedalizzazione, il cateterismo e l'infezione acuta ed altri possono essere considerati come condizioni predisponenti, come l'età, il sesso, la razza/etnia, l'indice di massa corporea e l'obesità, l'uso di contraccettivo orale o di terapia ormonale, di corticosteroidi o di statine, la dieta, l'attività fisica, il tempo sedentario e l'inquinamento atmosferico.

§ Int J Mol Sci. 2024 May 11;25(10):5228. doi: 10.3390/ijms25105228. The Etiology of the Thrombotic Phenomena Involved in the Process of Coronary Artery Disease-What Is the Role of Thrombophilic Genes in the Development of This Pathology?

§ J Hum Reprod Sci. 2023 Oct-Dec;16(4):352-357. doi: 10.4103/jhrs.jhrs_137_23. Epub 2023 Dec 29. Combined Parental Thrombophilia Gene Mutation Defects in Couples with Repeated Pregnancy Loss

§ Ann Hematol. 2024 Aug 21. doi: 10.1007/s00277-024-05926-2. Online ahead of print. Venous thromboembolism risk in adults with hereditary thrombophilia: a systematic review and meta-analysis

§ Thrombophilia Screening: Not So Straightforward. Moore GW. Semin Thromb Hemost. 2024 May 11. doi: 10.1055/s-0044-1786807.

§ Turk J Med Sci. 2024 Jun 12;54(4):682-687. doi: 10.55730/1300-0144.5837. eCollection 2024. Can prothrombotic gene variants and ApoA1 rs5069 polymorphism be the predictors of early myocardial infarctions?

§ Laboratory biomarkers for venous thromboembolism risk in patients with hematologic malignancies: A review. Thromb Res. 2018 Mar; 163:138-145. doi: 10.1016/j.thromres.2018.01.037. Epub 2018 Jan 31.

§ Pregnancy, thrombophilia, and the risk of a first venous thrombosis: systematic review and bayesian meta-analysis. Croles FN, Nasserinejad K, Duvekot JJ, Kruijff MJ, Meijer K, Leebeek FW. BMJ 2017; 359 doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.j4452>

§ J Res Med Sci. 2015 Jun; 20 (6):554-62. Factor V Leiden, factor V Cambridge, factor II GA20210, and methylenetetrahydrofolate reductase in cerebral venous and sinus thrombosis: A case-control study.

SIGNIFICATO CLINICO

Il tromboembolismo venoso, inoltre, ha una forte base genetica, con circa il 50-60% della varianza nell'incidenza attribuibile agli effetti genetici. Alcune varianti di suscettibilità genetica che contribuiscono al rischio sono state identificate in geni candidati, come ad esempio il fattore V Leiden e la protrombina.

La scoperta della mutazione missense del fattore V Leiden (G1691A) (Arg506Gln) che causa la resistenza del fattore V all'azione anticoagulante della proteina C attivata rappresenta un punto di riferimento per la comprensione delle basi del rischio trombotico ereditario. La mutazione FVL è, infatti, il più comune difetto ereditario che predispone alla trombosi venosa.

POLIMORFISMO G1691A del gene FV Leiden

CATALOGO

REF: GEN-001-25 Codice RDM: 1718429/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-001-50 Codice RDM: 2255477/R
Test: 50 Reazioni: 62
Codice CND: W0106010103
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.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME		CONSERVAZIONE
		GEN-001-25	GEN-001-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix G1691A FV Leiden 10X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 387,5 µl	2 x 387,5 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-001-25 / COD. GEN-001-50

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche (GEN-001-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-001-50)
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP.
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) + 60 °C (60 sec)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 0,016 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%