



# POLIMORFISMO G20210A FII Protrombina

## CATALOGO

REF: GEN-002-25 Codice RDM:1718459/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-002-50 Codice RDM:2255478/R  
Test: 50 Reazioni: 62  
Codice CND: W0106010114  
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



## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE.**

Determinazione del polimorfismo G20210A FII Protrombina 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, 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 CW. 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, Kruij 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 variante del gene G20210A FII è una sostituzione G>A nella regione 3'-non-tradotta del gene ed è stata associata ad un aumento della concentrazione di FII nel plasma ed ha nelle popolazioni caucasiche una frequenza tra 1-6%. Il rischio di trombosi è da 2 a 3 volte maggiore nei portatori di tale mutazione rispetto ai controlli.

# POLIMORFISMO G20210A FII Protrombina

## CATALOGO

REF: GEN-002-25 Codice RDM:1718459/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-002-50 Codice RDM:2255478/R  
Test: 50 Reazioni: 62  
Codice CND: W0106010114  
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-002-25	GEN-002-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix G20210A FII 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 <sub>2</sub> O deionizzata	Deionized H <sub>2</sub> 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-002-25 / COD. GEN-002-50

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-002-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-002-50)
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 a (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%