

POLIMORFISMO PAI-1 4G/5G

CATALOGO

REF: GEN-005-25 Codice RDM: 2255481/R
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
REF: GEN-005-50 Codice RDM: 1730063/R
Test: 50 Reazioni: 62 x 2
Codice CND: W0106010499
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 - 675 4G/5G del gene PAI-1 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 gene PAI-1 codifica per la proteina PAI-1 (inibitore dell'attivatore del plasminogeno-1), membro della superfamiglia degli inibitori della serina proteasi (situato su chr.7q21.3). La proteina PAI-1 inibisce gli attivatori del plasminogeno, tra cui l'attivatore del plasminogeno tissutale (tPA) e l'attivatore del plasminogeno del tipo urochinasi (uPA), che catalizzano una delle reazioni della fibrinolisi mediante la conversione da plasminogeno a plasmina. In seguito alla formazione di un coagulo di fibrina, il sistema fibrinolitico viene attivato attraverso la regolazione mediata dal PAI-1.

Il gene che codifica PAI-1 (SERPINE1) si trova sul braccio corto del cromosoma 7 e contiene 9 esoni (NM_000602). Polimorfismi genetici (-844 A>G, -675 4G>5G, 43 G>A, 9785 A>G, and 11053 T>G) possono variare le concentrazioni nel siero del PAI-1 e la sua attività determinando ipofibrinolisi e/o trombosi. È stato dimostrato, infatti, che alcuni polimorfismi del gene PAI-1 siano correlati a cambiamenti nell'unità utero-placentare e a rischio elevato per aborti spontanei ricorrenti. Un aumento della secrezione del PAI-1 da parte delle cellule endoteliali, infatti, causa la formazione di trombi nelle arterie a spirale. I polimorfismi del gene PAI-1, inoltre, possono essere correlati anche con lo sviluppo di preeclampsia, tensione iper-gestazionale, restrizione della crescita intrauterina o morte fetale.

§ Medicina 2024, 60, 521. <https://doi.org/10.3390/medicina60040521>

§ 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?

§ Thrombosis Journal (2024) 22:44 <https://doi.org/10.1186/s12959-024-00612-9>

§ Genetic and non-genetic risk factors for pre-eclampsia: umbrella review of systematic reviews and meta-analyses of observational studies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2017 Nov 16. Review.

§ Role of Plasminogen Activator Inhibitor Type 1 in Pathologies of Female Reproductive Diseases. Int J Mol Sci. 2017 Jul 29; 18 (8). pii: E1651. doi: 10.3390/ijms18081651. Review.

§ The Plasminogen Activator Inhibitor 1 4G/5G Polymorphism and the Risk of Alzheimer's Disease. Am J Alzheimers Dis Other Dement. 2017 Sep;32 (6):342-346. 3.

SIGNIFICATO CLINICO

Un corretto funzionamento del sistema fibrinolitico fornisce l'elasticità del vaso eliminando la trombosi, smantellando la matrice extracellulare e provocando il rimodellamento del tessuto, l'adesione cellulare e la migrazione cellulare.

Il polimorfismo genico rs1799889 è localizzato nella regione del promotore del gene PAI-1 e consiste nella delezione di un residuo di guanina in posizione nucleotidica -675 rispetto al sito di inizio della trascrizione. L'allele PAI-1 -675 4G ha un'attività trascrizionale maggiore dell'allele PAI-1 -675 5G, e la variante -675 4G in omozigosi è associata a più alti livelli plasmatici di PAI-1 (circa il 25% più alti rispetto ai soggetti con genotipo 5G/5G). L'omozigosità per l'allele 4G è associato, quindi, ad aumentato rischio trombotico.

POLIMORFISMO PAI-1 4G/5G

CATALOGO

REF: GEN-005-25 Codice RDM: 2255481/R
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
REF: GEN-005-50 Codice RDM: 1730063/R
Test: 50 Reazioni: 62 x 2
Codice CND: W0106010499
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-005-25	GEN-005-50	
Mix oligonucleotidi	Mix PAI-1 5G 10X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi	Mix PAI-1 4G 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 775 µl	2 x 775 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 HOMO 5G	1 x 35 µl	2 x 35 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2 HET 4G/5G	1 x 35 µl	2 x 35 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3 HOMO 4G	1 x 35 µl	2 x 35 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-005-25 / COD. GEN-005-50

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POISIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche (GEN-005-25), DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-005-50)
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 specifici; 1 canale di fluorescenza SYBR-GREEN/FAM
TEMPO DI ESECUZIONE	150 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 50 °C (2 min); 1 ciclo a 94 °C (5 min); 30 cicli a 95 °C (50 sec) + 60 °C (40 sec) + 72 °C (50 sec) + 1 ciclo di dissociazione da 70 °C a 90°C con incremento di 0,2 °C.
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi; 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%