

# POLIMORFISMO T1565C GPIIIa (ITGB3 gene)

## CATALOGO

REF: GEN-007-25 Codice RDM: 2254597/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-007-50 Codice RDM: 1734432/R  
Test: 50 Reazioni: 62  
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 T1565C GPIIIa (PIA1/A2) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx.

## BASI SCIENTIFICHE

I recettori dell'integrina sono proteine di adesione cellulare eterodimerici che consistono in una subunità  $\alpha$  ed una  $\beta$ . L'integrina  $\beta 3$  è essenzialmente espressa su cellule endoteliali, piastrine, osteoclasti e cellule ematopoietiche e corrisponde al gruppo di integrine che si lega alle proteine contenenti il motivo arginina-glicina-acido aspartico (RGD). La glicoproteina IIIa (GPIIIa), definita anche subunità beta del complesso recettoriale della proteina della membrana piastrinica GP IIb/IIIa, è codificata dal gene ITGB3 ed è una proteina di superficie presente in vari tessuti. È stato dimostrato che gli esoni e gli introni dell'intero gene ITGB3 contengono molte regioni polimorfiche, una delle quali è risultata associata a molteplici patologie.

## SIGNIFICATO CLINICO

Tale polimorfismo (T1565C, dbSNP ID: rs5918) corrisponde ad una sostituzione del residuo amminoacidico (leucina/prolina) nella posizione 33 (PIA1/A2) della catena polipeptidica. È stato riportato che questo SNP è un fattore di rischio per molti tipi di patologie, come infarto miocardico, cardiopatia ischemica, diabete di tipo 2, asma, molti tumori tra cui il linfoma non-Hodgkin il carcinoma del colon, il carcinoma ovarico ed cancro renale. È stato inoltre documentato che le piastrine recanti la subunità  $\beta 3$  dell'integrina  $\alpha IIb\beta 3$  con una prolina in posizione 33 sono caratterizzate da un aumentato rischio di aggregazione e proprietà immunogeniche delle piastrine.

§ Platelet Glycoprotein Receptor Ia-C807T and IIIa-PIA1/PIA2 Genetic Polymorphisms Are Associated With Enhanced Platelet Function in Women With Recurrent Miscarriages *Cureus* 2023 Oct 27;15(10):e47832. doi: 10.7759/cureus.47832. eCollection 2023 Oct.

§ *Thromb J.* 2023 Jul 28;21(1):81. doi: 10.1186/s12959-023-00525-z.High prevalence of thrombophilic risk factors in patients with central retinal artery occlusion

§ *Cureus.* 2023 Oct 27;15(10):e47832. doi: 10.7759/cureus.47832. eCollection 2023 Oct. Platelet Glycoprotein Receptor Ia-C807T and IIIa-PIA1/PIA2 Genetic Polymorphisms Are Associated With Enhanced Platelet Function in Women With Recurrent Miscarriages

§ Genetic variants associated with colorectal brain metastases susceptibility and survival. *Pharmacogenomics J.* 2017 Jan; 17 (1):29-35. Epub 2015 Dec 22.

§ Common rs5918 (PIA1/A2) polymorphism in the *ITGB3* gene and risk of coronary artery disease. *Arch Med Sci Atheroscler Dis.* 2016 Apr 27; 1 (1):e9-e15. eCollection 2016.

§ Integrin beta-3 genetic variants and risk of venous thromboembolism in colorectal cancer patient. *Thromb Res.* 2015 Nov; 136 (5):865-9. Epub 2015 Aug 28.

# POLIMORFISMO T1565C GPIIIa (ITGB3 gene)

## CATALOGO

REF: GEN-007-25 Codice RDM: 2254597/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-007-50 Codice RDM: 1734432/R  
Test: 50 Reazioni: 62  
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-007-25	GEN-007-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix T1565C GPIIIa 10X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer 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-007-25 / COD. GEN-007-50

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-007-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-007-50)
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx
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%