

# POLIMORFISMO C4070T (ARG158CYS) del GENE APO-E

## CATALOGO

REF: GEN-009-25 Codice RDM: 2255495/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-009-50 Codice RDM: 1735882/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

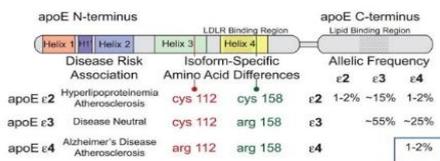


## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA VARIANTI GENETICHE**. Determinazione del polimorfismo C4070T (denominato R158C, ARG158CYS) del gene APO-E 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

L'origine genetica delle tre varianti della proteina dell'apolipoproteina umana E (apoE), nota come E2, E3 ed E4, è stata compresa nel 1981. Le varianti genetiche sottostanti a queste isoforme proteiche, conosciute come  $\epsilon 2$ ,  $\epsilon 3$  e  $\epsilon 4$ , sono forme alleliche del gene APOE, risultanti da diversi aplotipi nel locus APOE (19q13.31). In particolare, l'APOE è polimorfico con tre principali alleli ( $\epsilon 2$ ,  $\epsilon 3$  ed  $\epsilon 4$ ): APOE- $\epsilon 2$  (cys112, cys158), APOE- $\epsilon 3$  (cys112, arg158) e APOE- $\epsilon 4$  (arg112, arg158). Sebbene queste forme alleliche differiscano l'una dall'altra solo per uno o due amminoacidi nelle posizioni 112 e 158, queste differenze alterano la struttura e la funzione dell'APOE.



- § Meta-analysis: BMC Neurosci. 2024 Jun 25;25(1):28. Diabetes mellitus and risk of incident dementia in APOE  $\epsilon 4$  carriers: an updated meta-analysis
- § Meta-analysis: Behav Brain Res. 2024 Aug 5;471:115123. Cognitive deficits in human ApoE4 knock-in mice: A systematic review and meta-analysis
- § Meta-analysis: J Alzheimers Dis. 2023;93(3):1095-1109. Meta-Analysis of Variations in Association between APOE  $\epsilon 4$  and Alzheimer's Disease and Related Dementias Across Hispanic Regions of Origin
- § The APOE E4 Allele Confers Increased Risk of Ischemic Stroke Among Greek Carriers. Adv Clin Exp Med. 2016 May-Jun; 25 (3):471-8.
- § Plasma levels of apolipoprotein E, APOE genotype and risk of dementia and ischemic heart disease: A review Atherosclerosis. 2016 Dec; 255: 145-155.
- § Genetics of healthy aging and longevity. Hum Genet. 2013 Dec; 132(12):1323-38.
- § APOE epsilon 4 allele predicts faster cognitive decline in mild Alzheimer disease. Neurology 70: 1842-1849. Cosentino S, Scarmeas N, Helzlsouer E, Clymour MM, Brandt J, et al. (2008).

## SIGNIFICATO CLINICO

La combinazione dei vari polimorfismi è responsabile di alcune condizioni di rischio:

-  $\epsilon 2$  (rs7412-T, rs429358-T) ha una frequenza allelica di circa il 7%. Questa variante dell'apolipoproteina si lega poco ai recettori della superficie cellulare mentre E3 ed E4 si legano bene. Gli individui con una combinazione  $\epsilon 2/\epsilon 2$  possono avere un rischio maggiore di malattia vascolare precoce. L'allele  $\epsilon 2$  è stato inoltre implicato nel morbo di Parkinson.

-  $\epsilon 3$  (rs7412-C, rs429358-T) ha una frequenza allelica di circa il 79%. È considerato il genotipo Apo E "neutro".

-  $\epsilon 4$  (rs7412-C, rs429358-C) ha una frequenza allelica di circa il 14%.  $\epsilon 4$  è implicato nell'aterosclerosi, nella malattia di Alzheimer, nella riduzione della funzione cognitiva, nella riduzione del volume dell'ippocampo, nel tempo di progressione della malattia nella sclerosi multipla, nell'esito sfavorevole dopo lesione cerebrale traumatica, nella malattia cerebrovascolare ischemica, nell'apnea notturna, nell'accorciamento dei telomeri e nella ridotta crescita dei neuriti.

Esistono due forme di malattia di Alzheimer (AD): le forme rare, ad esordio precoce (familiare) e le forme comuni, ad esordio tardivo (sporadiche). AD ad esordio tardivo rappresenta circa il 95% dei casi di AD e non è causato da mutazioni in singoli geni. Tuttavia, è stato dimostrato che la variante epsilon-4 del gene dell'apolipoproteina E (APOE) ha effetti deleteri sia sul rischio di vita che sull'età di insorgenza della malattia.

# POLIMORFISMO C4070T (ARG158CYS) del GENE APO-E

## CATALOGO

REF: GEN-009-25 Codice RDM: 2255495/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-009-50 Codice RDM: 1735882/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-009-25	GEN-009-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix C4070T APO-E 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-009-25 / COD. GEN-009-50

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLI	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche (GEN-009-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-009-50)
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%