

# POLIMORFISMO G103T del gene FXIII (VAL34LEU)

## CATALOGO

REF: GEN-012-25 Codice RDM: 1737859/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-012-50 Codice RDM: 2164384/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 G103T (rs5985) del gene codificante per il fattore FXIII, mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

## BASI SCIENTIFICHE

Diverse alterazioni genetiche, in particolare quelle che interessano gli anticoagulanti fisiologici (antitrombina III, proteine C e S) ed i sistemi procoagulanti (fattore V Leiden, protrombina, fibrinogeno), sono state identificate come fattori di rischio per il tromboembolismo venoso. Il fattore di coagulazione XIII (FXIII) è una transglutaminasi che svolge un ruolo importante nella fase finale della coagulazione del sangue, dove catalizza la formazione di legami covalenti tra monomeri di fibrina per produrre la stabilizzazione del coagulo e la resistenza alla fibrinolisi. La carenza ereditaria del FXIII provoca gravi emorragie ed un alto rischio di aborto spontaneo nelle donne con mutazione in omozigosi. Sebbene siano stati identificati diversi polimorfismi nel gene codificante la subunità A del FXIII (Val34Leu, Pro564Leu, Val650Ile e Glu651Gln), il polimorfismo Val34Leu è il più importante polimorfismo funzionale capace di influenzare l'attivazione del FXIII. Questo polimorfismo è una sostituzione G>T in posizione 103 nell'esone 2, tre aminoacidi lontano dal sito di clivaggio della trombina che si verifica in Arg37-Gly38. Il rilascio del peptide di attivazione risulta accelerato in tale condizione genetica. L'allele meno frequente (Leu34) è stato descritto come un fattore protettivo contro infarto miocardico e trombosi venosa.

§ J Clin Med. 2024 Nov 15;13(22):6871. doi: 10.3390/jcm13226871. Recurrent Early Pregnancy Loss and Congenital Thrombophilia: A Prospective Study

§ Thrombophilic gene polymorphisms and recurrent pregnancy loss: a systematic review and meta-analysis. J Assist Reprod Genet. 2023 Jul;40(7):1533-1558. doi: 10.1007/s10815-023-02823-

§ J Clin Med. 2022 Jun 15;11(12):3454. doi: 10.3390/jcm11123454. Coagulation Factor XIII Val34Leu Polymorphism in the Prediction of Premature Cardiovascular Events-The Results of Two Meta-Analyses

§ Int J Mol Sci. 2021 Feb 12;22(3):1459. doi: 10.3390/ijms22031459. Factor XIII-A in Diseases: Role Beyond Blood Coagulation

§ Effect of factor XIII levels and polymorphisms on the risk of myocardial infarction in young patient. Balogh L, Mol Cell Biochem. 2018 Feb 26.

§ Association of the F13A1 Val34Leu polymorphism and recurrent pregnancy loss: A meta-analysis. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2017 Aug; 215:234-240. doi: 10.1016/j.ejogrb.2017.06.032. Epub 2017 Jun 23.

§ Association of the F13A1 Val34Leu polymorphism and recurrent pregnancy loss: A meta-analysis. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2017 Aug; 215:234-240

§ Genetic association between FXIII and  $\beta$ -fibrinogen genes and women with recurrent spontaneous abortion: a meta-analysis. J Assist Reprod Genet. 2015 May;32(5):817-25. doi: 10.1007/s10815-015-0471-9. Epub 2015 Apr 11.

§ Blood coagulation factor XIII-A subunit Val34Leu polymorphisms and intracerebral hemorrhage risk: A meta-analysis of case-control studies. Br J Neurosurg. 2015;29(5):672-7.

§ Risk for early pregnancy loss by factor XIII Val34Leu: the impact of fibrinogen concentration. J Clin Lab Anal. 2013 Nov;27(6):444-9. doi: 10.1002/jcla.21626.

## SIGNIFICATO CLINICO

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.

# POLIMORFISMO G103T del gene FXIII (VAL34LEU)

## CATALOGO

REF: GEN-012-25 Codice RDM: 1737859/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-012-50 Codice RDM: 2164384/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-012-25	GEN-012-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix Val34Leu FXIII 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-012-25 / COD. GEN-012-50

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-012-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-012-50)
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%