

# POLIMORFISMO H1299R del gene FV

## CATALOGO

REF: GEN-015-25 Codice RDM: 1744019/R  
Test: 25 Reazioni: 31 x 2  
REF: GEN-015-50 Codice RDM: 2256370/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 A4070G del gene FV (H1299R, rs1800595) 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, presenta 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.

Il fattore V 1691 G→A (FV Leiden, FVL) è il più comune fattore di rischio genetico per trombofilia ereditaria derivante dalla sostituzione di un residuo nucleotidico G→A in posizione 1691, che causa la sostituzione Arg→Glu dell'amminoacido 506 (R506Q). Oltre alla mutazione FVL, una sostituzione di un residuo nucleotidico A in G al residuo 4070 dell'esone 13 del gene fattore V risulta nella sostituzione H-R 1299 della proteina ed è stato descritto come polimorfismo R2. È stato dimostrato che la variazione R2 influenza la concentrazione plasmatica di FV e la sua associazione causa una lieve resistenza alla proteina C attivata. Il polimorfismo è stato associato ad un aumentato rischio di trombosi da solo o in associazione in eterozigosi con la mutazione FV G1691A.

§ A Systematic Review and Meta-Analysis of the Association between the FV H1299R Variant and the Risk of Recurrent Pregnancy Loss. *Biology* (Basel) 2022 Nov 3;11(11):1608. doi: 10.3390/biology11111608

§ Genotyping analysis of the factor V Nara mutation, Hong Kong mutation, and 16 single-nucleotide polymorphisms, including the R2 haplotype, and the involvement of factor V activity in patients with recurrent miscarriage. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2017 Jun; 28(4):323-328.

§ Genetic modulation of the FV (Leiden)/normal FV ratio and risk of venous thrombosis in factor V Leiden heterozygotes. *J Thromb Haemost*. 2012 Jan;10(1):73-80.

§ Impaired APC cofactor activity of factor V plays a major role in the APC resistance associated with the factor V Leiden (R506Q) and R2 (H1299R) mutations. *Blood*. 2004 Jun 1;103(11):4173-9.

§ Multicenter Study. *Blood*. 1999 Nov 1;94(9):3062-6. Coinheritance of the HR2 haplotype in the factor V gene confers an increased risk of venous thromboembolism to carriers of factor V R506Q (factor V Leiden)

## 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.

Tra i fattori di rischio acquisiti, alcuni possono provocare un aumento della ipercoagulabilità, ad esempio il cancro, la chirurgia, i traumi o le fratture, l'immobilizzazione, 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.

# POLIMORFISMO H1299R del gene FV

## CATALOGO

REF: GEN-015-25 Codice RDM: 1744019/R  
Test: 25 Reazioni: 31 x 2  
REF: GEN-015-50 Codice RDM: 2256370/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-015-25	GEN-015-50	
Mix oligonucleotidi	Mix A FV H1299R 10X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi	Mix B FV H1299R 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 <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 35 µl	2 x 35 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 35 µl	2 x 35 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3	1 x 35 µl	2 x 35 µl	-20°C

## CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-015-25 / COD. GEN-015-50

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-015-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (Gen-015-50)
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%