

MUTAZIONE G10580A (R3500Q) DEL GENE APO B-100

CATALOGO

REF: GEN-016-25 Codice RDM: 2256375/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-016-50 Codice RDM: 1791315/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 G10580A (R3500Q/R3527Q) del gene APO-B 100 mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per Strumentazioni Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

Una delle forme di ipercolesterolemia familiare è il deficit familiare di apolipoproteina B-100 (FDB-Familial defective apolipoprotein B100), una malattia ereditaria autosomica dominante causata da mutazioni nel gene apo B. Il gene contiene 29 esoni e 28 introni con una lunghezza totale di 43 kb e si trova sul braccio corto del cromosoma 2. Apo B è una grande glicoproteina anfipatica con due isoforme: apo B-100, che viene sintetizzata negli epatociti, e apo B-48, che è sintetizzata nelle cellule dell'intestino tenue. L'Apolipoproteina B-100 (Apo B) è una proteina coinvolta nel metabolismo dei lipidi ed è la principale proteina costituente delle lipoproteine a bassissima densità (VLDL) e delle lipoproteine a bassa densità (LDL). Il complesso Apo B-100-colesterolo viene riconosciuto dai recettori di membrana LDL e quindi riassorbito nelle cellule. Quattro mutazioni del gene APO B, R3480P, R3500Q (nuova nomenclatura R3527Q), R3500W e R3531C sono responsabili della FDB riducendo il legame delle particelle LDL al recettore LDL. La mutazione R3500Q (rs5742904) è stata la prima descritta ed è la più diffusa. La prevalenza della FDB è stata stimata in circa 1/500 nel Nord America, mentre in Europa sembra essere più elevata nella parte nord-occidentale della Svizzera (1/114), nella Francia orientale e nella Germania meridionale e inferiore in Italia e Spagna. La proteina Apo B-100 con la mutazione resta libera nel sangue, causando ipercolesterolemia ed aumento del rischio di formazione di placche ostruttive costituendo un importante fattore di rischio per lo sviluppo dell'arteriosclerosi precoce e delle deficienze coronariche arteriose (coronary artery disease, CAD).

§ Metabolites. 2024 Feb;12(14):21323. doi: 10.3390/metabol14020123. ApoB100 and Atherosclerosis: What's New in the 21st Century?

§ Int J Mol Sci. 2023 Apr;24(8):7635. doi: 10.3390/ijms24087635. Identification and Functional Analysis of APOB Variants in a Cohort of Hypercholesterolemic Patients

§ J Intern Med. 2023 Feb;293(2):144-165. doi: 10.1111/joim.13577. Epub 2022 Oct 17. Genetic and molecular architecture of familial hypercholesterolemia

§ Familial defective apolipoprotein B-100: A review. J Clin Lipidol. 2016 Nov - Dec;10 (6):1297-1302. doi: 10.1016/j.jacl.2016.09.009. Epub 2016 Sep 22.

§ Decreased bone mineral density in subjects carrying familial defective apolipoprotein B-100. J Clin Endocrinol Metab. 2013 Dec;98 (12):E1999-2005. doi: 10.1210/jc.2013-2471. Epub 2013 Oct 8.

§ Genetic cardiovascular risk factors and age-related macular degeneration. Acta Ophthalmol. 2011 Jun;89 (4):335-8. doi: 10.1111/j.1755-3768.2009.01697.x Epub 2009 Oct 23.

SIGNIFICATO CLINICO

L'ipercolesterolemia Familiare è una patologia genetica caratterizzata da elevate concentrazioni del colesterolo nel plasma, in particolare trasportato dalle lipoproteine a bassa densità (LDL). In condizioni normali le particelle LDL vengono allontanate dal plasma in circa 2.5 giorni dopo la loro produzione mediante il loro legame al recettore per le LDL, LDLR. Nella Ipercolesterolemia Familiare si assiste ad una persistenza di colesterolo-LDL nel sangue e ad una sua deposizione nella parete delle arterie (in prevalenza coronarie, aorta e valvole cardiache), nei tendini e nella cute. La principale conseguenza di questa patologia è l'aterosclerosi prematura, responsabile di infarto del miocardio e angina pectoris che compaiono in età variabile in relazione al tipo di difetto genetico.

MUTAZIONE G10580A (R3500Q) DEL GENE APO B-100

CATALOGO

REF: GEN-016-25 Codice RDM: 2256375/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-016-50 Codice RDM: 1791315/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-016-25 | GEN-016-50 | |
| Mix oligonucleotidi e sonde | Mix G10580A APO-B 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 ₂ O deionizzata | Deionized H ₂ 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-016-25 / COD. GEN-016-50

| | |
|---|--|
| 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-016-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-016-50) |
| 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 (10min); 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% |