

MUTAZIONE C282Y del gene HFE

CATALOGO

REF: GEN-017-25 Codice RDM: 2256871/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-017-50 Codice RDM: 2142453/R
Test: 50 Reazioni: 62
Codice CNL: W0106010105
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 della mutazione C282Y (G>A; TGC>TAC; Cys>Tyr) del gene HFE mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

Emocromatosi tipo 1: è una malattia autosomica recessiva con penetranza incompleta che causa un eccessivo accumulo di ferro nei tessuti, responsabile di malattie epatiche croniche, fibrosi, cirrosi e di un incremento di fenomeni cardiovascolari come le malattie coronariche CHD (coronary heart disease). La forma più comune è causata da una mutazione omozigote C282Y (G>A, rs1800562) nell'esone 4 del gene HFE. Nell'esone 2 del gene HFE, invece, esiste una ulteriore variante, H63D (C>G, rs1799945) ampiamente studiata insieme alla variante C282Y nei casi di sovraccarico di ferro, in quanto analisi metagenetiche hanno mostrato che tale allele in eterozigosi con l'allele C282Y potrebbe in alcune popolazioni aumentare il rischio di malattie coronariche. Adiacente al residuo H63, è stata identificata, inoltre, la variante S65C (rs1800730), che sotto forma di genotipo C282Y/S65C può produrre un fenotipo lieve di HH.

Emocromatosi tipo 2: più rara della precedente, si distingue in due forme, entrambe trasmesse in modo autosomico recessivo: tipo 2a dovuta a mutazioni del gene dell'emojuvelina e tipo 2b causata da mutazioni del gene dell'epcidina (HAMP).

Emocromatosi tipo 3: determinata da mutazioni del gene del recettore della transferrina (TFR2);

Emocromatosi tipo 4: dovuta a mutazioni del gene della ferroportina (SLC40A1 o FPN1), trasmesse in modo autosomico dominante.

§ Muhammad JS, Islam N, Mehboobali N, Iqbal K, Azam I, Iqbal MP. Lack of association of HFE gene polymorphism with high body iron status in Pakistani patients with type 2 diabetes mellitus. *J Pak Med Assoc.* 2021 Feb; 71(2(B)):608-613. doi: 10.47391/JPMA.563.

§ Ogouma-Aworet L, Rabes JP, de Mazancourt P. A Simple RFLP-Based Method for HFE Gene Multiplex Amplification and Determination of Hereditary Hemochromatosis-Causing Mutation C282Y and H63D Variant with Highly Sensitive Determination of Contamination. *Biomed Res Int.* 2020 Dec 28; 2020:9396318. doi: 10.1155/2020/9396318. eCollection 2020. PMID: 33457423

§ Lian J, Xu L, Huang Y, Le Y, Jiang D, Yang X, Xu W, Huang X, Dong C, Ye M, Zhou J, Duan S. Meta-analyses of HFE variants in coronary heart disease. *Gene.* 2013 Sep 15; 527(1):167-73. doi: 10.1016/j.gene.2013.06.034.

§ Hanson E. H., Imperatore G., Burke W. HFE Gene and Hereditary Hemochromatosis: A HuGE Review. *American Journal of Epidemiology.* 2001; 154(3):193-206. doi: 10.1093/aje/154.3.193.

§ Feder J. N., Gnirke A., Thomas W., et al. A novel MHC class I-like gene is mutated in patients with hereditary haemochromatosis. *Nature genetics.* 1996; 13 (4):399-408.

SIGNIFICATO CLINICO

L'emocromatosi rappresenta un insieme di malattie ereditarie caratterizzate dallo sviluppo di un progressivo accumulo di ferro nell'organismo. Si riconoscono cinque forme geneticamente distinte di emocromatosi, con frequenza e gravità variabile.

MUTAZIONE C282Y del gene HFE

CATALOGO

REF: GEN-017-25 Codice RDM: 2256871/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-017-50 Codice RDM: 2142453/R
Test: 50 Reazioni: 62
Codice CND: W0106010105
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-017-25 | GEN-017-50 | |
| Mix oligonucleotidi e sonde | Mix HFE C282Y 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-017-25 / COD. GEN-017-50

| | |
|---|--|
| 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-017-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-017-50) |
| 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% |