

MUTAZIONE H63D del gene HFE (EMOCROMATOSI)

CATALOGO

REF: GEN-018-25 Codice RDM: 257789/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-018-50 Codice RDM: 2142452/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



INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA VARIANTI GENETICHE**. Determinazione della mutazione H63D (C>G; CAT>GAT, His>Asp) 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.

§ Case Reports Cureus. 2024 Dec 24;16(12):e76335. doi: 10.7759/cureus.76335. eCollection 2024 Dec. Iron Overload in Histidine-to-Aspartic Acid Substitution at 63 (H63D) Gene Heterozygous Hereditary Hemochromatosis With Erythrocytosis: A Case Report.

§ 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/k114.3.193.

§ 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 H63D del gene HFE (EMOCROMATOSI)

CATALOGO

REF: GEN-018-25 Codice RDM: 257789/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-018-50 Codice RDM: 2142452/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-018-25	GEN-018-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix HFE H63D 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-018-25 / COD. GEN-018-50

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-018-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-018-50)
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%