

MUTAZIONE V600E DEL GENE BRAF (T1799A)

CATALOGO

REF: *ONC-021-25*
Codice *CND: W01060299*
Codice *RDM: 1703276/R*
Test: *25 Reazioni: 31*
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*

INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-MUTAZIONI SOMATICHE**. Determinazione qualitativa della mutazione V600E del gene BRAF 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

Le mutazioni BRAF oncogeniche sono presenti in circa il 6% dei tumori umani e nel 40-50% dei melanomi. Le mutazioni BRAF sono state identificate anche in altri tumori comuni, come il carcinoma del colon-retto (CRC) ed il carcinoma del polmone non a piccole cellule (NSCLC), anche se con una frequenza più bassa rispetto al melanoma (circa il 10% e il 2-5%, rispettivamente). Altri tipi di tumore in cui le mutazioni BRAF sono relativamente comuni (> 5%) comprendono: il carcinoma della tiroide, il tumore dell'intestino tenue ed il tumore neuroendocrino gastrointestinale.

§ *Mutations in the Serine/Threonine Kinase BRAF: Oncogenic Drivers in Solid Tumors. Cancers 2024, 16, 1215. <https://doi.org/10.3390/cancers16061215>*

§ *Molecular Pathways and Mechanisms of BRAF in CancerTherapyClin Cancer Res 2022;28:4618-28 doi: 10.1158/1078-0432.CCR-21-2138*

§ *Classifying BRAF alterations in cancer: new rational therapeutic strategies for actionable mutations. Oncogene. 2018 Mar 15. doi: 10.1038/s41388-018-0171-x. Review.*

§ *BRAF in non-small cell lung cancer (NSCLC): Pickaxing another brick in the wall. Cancer Treat Rev. 2018 Apr 24; 66:82-94. doi: 10.1016/j.ctrv.2018.04.006. Review.*

§ *Molecular testing for BRAF mutations to inform melanoma treatment decisions: a move toward precision medicine. Mod Pathol. 2018 Jan;31(1):24-38. doi: 10.1038/modpathol.2017.104.*

SIGNIFICATO CLINICO

La mutazione BRAF attivante più frequentemente riscontrata (circa 90%) è una mutazione puntiforme nell'esone 15 del gene (c.1799T> A), che causa la sostituzione di un residuo di valina in ac.glutammino al codone 600 (V600E) della proteina. Questa mutazione conferisce due proprietà oncogeniche alla proteina BRAF: 1) aumenta l'attività del dominio della chinasi BRAF (~ 500 volte rispetto a quella wild-type), 2) consente a BRAF di essere attivo come monomero quando l'attività di RAS è ridotta, indipendentemente dall'attivazione mediata da RAS. Il risultato è una proteina iperfunzionante che attiva continuamente ERK, bypassando l'attivazione di RAS e ignorando il feedback negativo dipendente da ERK. Altre varianti di BRAF V600 trovate in meno del 10% dei melanomi maligni includono la sostituzione da valina in lisina (V600K), da valina in acido aspartico (V600D), da valina in metionina (V600M) e da valina in arginina (V600R) al codone 600.

MUTAZIONE V600E DEL GENE BRAF (T1799A)

CATALOGO

REF: *ONC-021-25*
Codice *CND: W01060299*
Codice *RDM: 1703276/R*
Test: *25 Reazioni: 31*
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 |
|---|---|-------------------|---------------|
| | | ONC-021-25 | |
| Mix oligonucleotidi e sonde | Mix V600F BRAF 10X | 1 x 77,5 µl | - 20 °C |
| Mix buffer ed enzima | Mix Real-Time PCR 5X | 1 x 155 µl | - 20 °C |
| H ₂ O deionizzata | Deionized H ₂ O | 1 x 1 ml | - 20 °C |
| DNA genomico o DNA ricombinante Controllo positivo | Positive Control MUT V600E BRAF | 1 x 22 µl | - 20 °C |
| DNA genomico o DNA ricombinante Controllo negativo | Negative Control WT V600E BRAF | 1 x 22 µl | - 20 °C |

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. **ONC-021-25**

| | |
|---|---|
| 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 |
| CONTROLLO NEGATIVO | DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche |
| TECNOLOGIA | PCR in Real-time; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX |
| STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI | Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP. |
| TEMPO DI ESECUZIONE | 110 min |
| PROFILO TERMICO | 1 ciclo a 95 °C (10 min); 50 cicli 95 °C (15 sec) + 60 °C (1 min) |
| SPECIFICITÀ ANALITICA | Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività |
| LIMIT OF DETECTION (LOD) | ≥ 0,025 ng di DNA genomico; ≥2% B-RAF (MUT) VERSUS B-RAF (WT). |
| LIMIT OF BLANK (LOB) | 0% NCN |
| RIPRODUCIBILITÀ | 99,9% |
| SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA | 100%/98% |