

VARIANTE GENETICA ARG399GLN DEL GENE XRCC1

CATALOGO

REF: FGC-011-25
Codice RDM: 2259495/R
Test: 25 Reazioni: 31
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 ARG399GLN del gene XRCC1 (G>A; ARG399GLN, rs25487) mediante amplificazione con oligonucleotidi e sonde specifiche (genotipizzazione allele-specifica) e successiva rilevazione con qPCR-Real-time. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

La radioterapia è un'opzione terapeutica potenzialmente curativa ed importante nelle fasi iniziali di un carcinoma localizzato. La radioterapia e il trattamento citotossico distruggono le cellule cancerogene inducendo danni al DNA. Pertanto, l'esito di questi trattamenti dipende dall'efficacia dei sistemi di riparazione del DNA. La proteina XRCC1 (X-Ray repair cross complementing group 1) è essenzialmente coinvolta sia nella riparazione di break a singolo filamento sia nella riparazione dell'escissione di basi. Il polimorfismo a singolo nucleotide (SNPs) del gene XRCC1(rs25487) identifica la sostituzione G>A che causa la variazione del codone 399 dell'amminoacido arginina (Arg) ad amminoacido glutammina (Gln).

§ *Mol Cells.* 2025 Jan 17;10(1):186. doi: 10.1016/j.mocell.2025.100186. Online ahead of print. Cancer prognosis using base excision repair genes

§ *Biomol Biomed.* 2024; Dec 13. doi: 10.17305/bb.2024.11314. Online ahead of print. The association of rs25487 of the XRCC1 gene and rs13181 of the ERCC2 gene polymorphisms with the ovarian cancer risk

§ *Front Pharmacol.* 2024; Aug 21;15:1445328. doi: 10.3389/fphar.2024.1445328. eCollection 2024. Genetic polymorphisms and platinum-induced hematological toxicity: a systematic review

§ *BMC Cancer.* 2024; Jan 15;24(1):78. Novel model integrating computed tomography-based image markers with genetic markers for discriminating radiation pneumonitis in patients with unresectable stage III non-small cell lung cancer receiving radiotherapy: a retrospective multi-center radiogenomics study

§ *Reprod Sci.* 2023; Apr;30(4):1118-1132. Elucidation of Increased Cervical Cancer Risk Due to Polymorphisms in XRCC1 (R399Q and R194W), ERCC5 (D1104H), and NQO1 (P187S)

§ *Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids.* 2022; 41(5-6):530-554. Association of genetic polymorphisms in DNA repair genes ERCC2 Asp312Asn (rs1799793), ERCC2 Lys 751 Gln (rs13181), XRCC1 Arg399 Gln (rs25487) and XRCC3 Thr 241Met (rs861539) with the susceptibility of lung cancer in Saudi population

§ *Front Oncol.* 2021; May 19;11:654784. Significant Association Between XRCC1 Expression and Its rs25487 Polymorphism and Radiotherapy-Related Cancer Prognosis

§ *J Cell Biochem.* 2017; Dec;118(12):4782-4791. Evaluation of Prediction of Polymorphisms of DNA Repair Genes on the Efficacy of Platinum-Based Chemotherapy in Patients With Non-Small Cell Lung Cancer: A Network Meta-Analysis

§ *XRCC1 rs25487 Polymorphism Predicts the Survival of Patients After Postoperative Radiotherapy and Adjuvant Chemotherapy for Breast Cancer* ANTICANCER RESEARCH 34: 3031-3038 (2014)

§ *Genetic polymorphisms in XRCC1 associated with radiation therapy in prostate cancer* Cancer Biology & Therapy 10:1, 13-18; July 1, 2010.

§ *Functional characterization of polymorphisms in DNA repair genes using cytogenetic challenge assays.* Environ Health Perspect 111: 1843-1850, 2003. ANTICANCER RESEARCH 34: 3031-3038 (2014) 3036

SIGNIFICATO CLINICO

Sono stati condotti studi sugli effetti funzionali della sostituzione aminoacidica Arg399Gln, suggerendo che il genotipo della variante AA è associato a una capacità di riparazione del DNA ridotta da 3 a 4 volte. Inoltre, è stato anche associato ad un aumento delle delezioni cromosomiche, aumentando il rischio di cancro. Recenti studi di meta-analisi hanno dimostrato che i polimorfismi nei geni di riparazione del danno al DNA XRCC1 (rs25487 e rs1799782), ERCC5 (rs17655) e nel gene NQO1 correlato allo stress ossidativo (rs1800566) sono significativamente associati ad un aumento del rischio di sviluppare cancro. Recentemente è stato dimostrato un incremento nel rischio di sviluppare cancro ovarico nei soggetti portatori dei genotipi GA e AA del polimorfismo rs25487.

I geni di riparazione del DNA aumentano la suscettibilità all'insorgenza del cancro del polmone (LC) nella popolazione saudita attraverso l'interazione gene-gene piuttosto che attraverso varianti indipendenti.

D'altra parte, i dati indicano che in termini di rapporto di risposta globale (ORR), i polimorfismi ERCC1 (rs11615), XRCC1 (rs25487, rs1799782) e XPD (rs13181) sono associati all'efficacia della chemioterapia a base di platino nel carcinoma polmonare non a piccole cellule (NSCLC).

VARIANTE GENETICA ARG399GLN DEL GENE XRCC1

CATALOGO

REF: FGC-011-25
Codice RDM: 2259495/R
Test: 25 Reazioni: 31
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	CONSERVAZIONE	
		FGC-011-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X Arg399Gln XRCC1	1 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 X 387,5 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. FGC-011-25

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
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
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%