

POLIMORFISMO A1298C DEL GENE MTHFR

CATALOGO

REF: GEN-004-25 Codice RDM: 1718917/R
 Test: 25 Reazioni: 31
 REF: GEN-004-50 Codice RDM: 2255480/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

Determinazione del polimorfismo A1298C del gene MTHFR 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

Il gene dell'enzima MTHFR (5,10-metilenetetraidrofolato reductasi) si trova all'estremità del braccio corto del cromosoma 1 (1p36.3). La sequenza del DNA del gene è di circa 2,2 kilobasi (kb), che comprende 11 esoni. Per il gene MTHFR sono stati descritti dettagliatamente due polimorfismi: C677T (rs1801133) e A1298C (rs1801131). Il polimorfismo C677T è localizzato nell'esone 4 e risulta in una conversione di alanina in valina al codone 222 (A222V) in una regione proteica che è il sito di legame per il cofattore di MTHFR, la flavina adenina dinucleotide (FAD). È riportato in letteratura che il genotipo MTHFR 677T diminuisca del 30% l'attività dell'enzima MTHFR in vitro rispetto al tipo wild-type.

Il folato è uno dei substrati precursori più importanti per il metabolismo cellulare. Uno dei compiti del folato è quello di fungere da vettore di singoli frammenti di carbonio. Questa reazione è richiesta per la sintesi di purine-pirimidine, DNA, RNA e metilazione proteica. Ricerche precedenti hanno dimostrato che bassi livelli di folato determinano la disincorporazione dell'uracile durante la replicazione del DNA, che causa l'aumento delle rotture del doppio filamento durante la riparazione dell'escissione del residuo di uracile.

§ Two Common MTHFR Gene Polymorphisms (C677T and A1298C) and Fetal Congenital Heart Disease Risk: An Updated Meta-Analysis with Trial Sequential Analysis. *Cell Physiol Biochem.* 2018 Mar 15;45(6):2483-2496.

§ The methylenetetrahydrofolate reductase 677T-1298C haplotype is a risk factor for acute lymphoblastic leukemia in children. *Medicine (Baltimore).* 2017 Dec;96(51):e9290.

§ Folate metabolism genetic polymorphisms and meningioma and glioma susceptibility in adults. *Oncotarget.* 2017 Jul 4;8(34):57265-57277.

§ Study of the C677T and 1298AC polymorphic genotypes of MTHFR Gene in autism spectrum disorder. *Electron Physician.* 2017 Sep 25;9(9):5287-5293.

SIGNIFICATO CLINICO

Il secondo polimorfismo del gene MTHFR è A1298C, localizzato nell'esone 7 e risultante in una sostituzione di un residuo di ac. glutammico in alanina nel codone 429 (E429A). Questo polimorfismo si trova nel dominio regolatorio dell'enzima S-adenosyle metionina (SAM) e provoca cambiamenti conformazionali all'interno dell'enzima MTHFR che ne alterano l'attività enzimatica. La carenza di folato, quindi, è stata anche associata ad un aumentato rischio per un certo numero di tumori e altri rischi di malattia quali malattie cardiovascolari, diabete, difetti alla nascita, ischemia, trombosi venosa, ipotonia, leucemia, emicrania, schizofrenia, depressione, preeclampsia, malattia di Alzheimer, difetti congeniti del cuore, sindrome di Down e palatoschisi.

POLIMORFISMO A1298C DEL GENE MTHFR

CATALOGO

REF: GEN-004-25 Codice RDM: 1718917/R
 Test: 25 Reazioni: 31
 REF: GEN-004-50 Codice RDM: 2255480/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-004-25	GEN-004-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix A1298C MTHFR 10X	1 x 85 µl	1 x 170 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 425 µl	1 x 850 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	H ₂ O deionizzata	2 x 1 ml	2 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +1	1 x 22µl	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +2	1 x 22 µl	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +3	1 x 22 µl	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-004-25 / COD. GEN-004-50

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
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP.
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 a (60 sec)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 0,016 ng di DNA
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%