POLIMORFISMO T3932C (CYS112ARG) APO-E

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO

CE IVD

CATALOGO

REF: GEN-008-25 Codice RDM: 2255489/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-008-50 Codice RDM: 1735881/R
Test: 50 Reazioni: 62
Codice CND: W0106010499
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

CONTENUTO DEL KIT

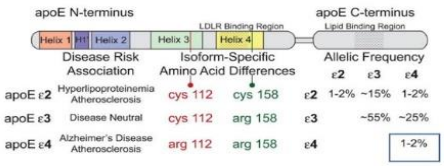
Il kit è composto da: reagenti per la amplificazione in Real-Time PCR
**non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di DNA genomico.*

INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Determinazione del polimorfismo T3932C (denominato anche C112R, Cys-Arg) del gene APO-E 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

L'origine genetica delle tre varianti della proteina dell'apolipoproteina umana E (apoE), nota come E2, E3 ed E4, è stata compresa nel 1981. Le varianti genetiche sottostanti a queste isoforme proteiche, conosciute come ε2, ε3 e ε4, sono forme alleliche del gene APOE, risultanti da diversi aplotipi nel locus APOE (19q13.31). In particolare, l'APOE è polimorfico con tre principali alleli (e2, e3 ed e4): APOE-ε2 (cys112, cys158), APOE-ε3 (cys112, arg158) e APOE-ε4 (arg112, arg158). Sebbene queste forme alleliche differiscano l'una dall'altra solo per uno o due amminoacidi nelle posizioni 112 e 158, queste differenze alterano la struttura e la funzione dell'APOE.



SIGNIFICATO CLINICO

La combinazione dei vari polimorfismi è responsabile di alcune condizioni di rischio:
- ε2 (rs7412-T, rs429358-T) ha una frequenza allelica di circa il 7%. Questa variante dell'apolipoproteina si lega poco ai recettori della superficie cellulare mentre E3 ed E4 si legano bene. Gli individui con una combinazione e2/e2 possono avere un rischio maggiore di malattia vascolare precoce. L'allele e2 è stato inoltre implicato nel morbo di Parkinson.
- ε3 (rs7412-C, rs429358-T) ha una frequenza allelica di circa il 79%. È considerato il genotipo Apo E "neutro".
- ε4 (rs7412-C, rs429358-C) ha una frequenza allelica di circa il 14%. ε4 è implicato nell'aterosclerosi, nella malattia di Alzheimer, nella riduzione della funzione cognitiva, nella riduzione del volume dell'ippocampo, nel tempo di progressione della malattia nella sclerosi multipla, nell'esito sfavorevole dopo lesione cerebrale traumatica, nella malattia cerebrovascolare ischemica, nell'apnea notturna, nell'accorciamento dei telomeri e nella ridotta crescita dei neuriti.

§ The APOE E4 Allele Confers Increased Risk of Ischemic Stroke Among Greek Carriers. Adv Clin Exp Med. 2016 May-Jun;25(3):471-8.

§ Plasma levels of apolipoprotein E, APOE genotype and risk of dementia and ischemic heart disease: A review Atherosclerosis. 2016 Dec;255:145-155.

§ APOE epsilon 4 allele predicts faster cognitive decline in mild Alzheimer disease. Neurology 70: 1842–1849. Cosentino S, Scarmeas N, Helzner E, Glymour MM, Brandt J, et al. (2008).

§ Genetics of healthy aging and longevity. Hum Genet. 2013 Dec;132(12):1323-38. doi: 10.1007/s00439-013-1342-z.

BIOMOL LABORATORIES S.R.L.
Via Arcora 110 (Palazzo Gecos)
80013 Casalnuovo di Napoli, NA
info@biomollaboratories.com
biomollaboratories.it

ISO 9001:2015
ISO 13485:2016

POLIMORFISMO T3932C (CYS112ARG) APO-E

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO

CE IVD

CATALOGO

REF: GEN-008-25 Codice RDM: 2255489/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-008-50 Codice RDM: 1735881/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.*

CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME		CONSERVAZIONE
		GEN-008-25	GEN-008-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix T3932C APO-E 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_20 deionizzata	H_20 deionizzata	2 x 1 ml	2 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control +1	1 x 22 µl	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-008-25 / COD. GEN-008-50

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 (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%

BIOMOL LABORATORIES S.R.L.
Via Arcora 110 (Palazzo Gecos)
80013 Casalnuovo di Napoli, NA
info@biomollaboratories.com
biomollaboratories.it

ISO 9001:2015
ISO 13485:2016

BioMol LABORATORIES