

POLIMORFISMO C/T del gene CCR3

CATALOGO

REF: GEN-034-50 Codice RDM: 1768994/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 C/T del gene CCR3 (rs6441961) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

La celiachia (CD) è un'enteropatia cronica, innescata dalla presenza delle proteine del glutine contenute nel grano, orzo e segale. L'evidenza di una forte componente genetica è suggerita da una notevole aggregazione familiare: la prevalenza della celiachia è, infatti, 10 volte più alta nei parenti di primo grado (10%) rispetto al resto della popolazione (1%) ed una concordanza molto alta (80%) è presente nei gemelli monozigoti.

La celiachia è, dunque, una malattia multifattoriale in cui la predisposizione genetica concorre, assieme a fattori ambientali, all'insorgenza della patologia.

SIGNIFICATO CLINICO

La suscettibilità alla celiachia è determinata in gran parte da molecole di classe II del complesso maggiore di istocompatibilità (HLA-Human Leukocyte Antigen Complex), in particolare dall'HLA-DQ2 e HLA-DQ8, glicoproteine della membrana cellulare codificate dai geni HLA-DQA1 e HLA-DQB1, localizzati nella regione cromosomica 6p21.3. L'HLA, tuttavia, identifica solo il 30-40% del rischio genetico considerato che la presenza di DQ2 che di DQ8 non comporta automaticamente l'insorgenza della celiachia sebbene la loro assenza implichi l'impossibilità di sviluppare la patologia.

IL18RAP rs917997 e CCR3 rs6441961 sono potenziali fattori di rischio per la celiachia nelle popolazioni europee. Altri possibili geni coinvolti nella insorgenza della celiachia sono stati identificati mediante studi di associazione e possono essere raggruppati in 5 grandi classi:

1. geni della differenziazione delle cellule T (IL2, IL21, IL18RAP, IL12A);
2. geni del "signaling" dell'attivazione immunitaria (SH2B3, TAGAP, CTLA4, PTPN21, ICOS);
3. geni dell'immunità e del "TNF signaling" (TNFAIP3, TNFSF14);
4. geni dei recettori delle citochine (CCR1, CCR3);
5. geni dei compartimenti cellulari (LPP, RGS1, SCHIP1, REL, KIAA1109, CUTL1, VIL2). Il gene CCR3 codifica per un recettore associato a proteina G che risponde a una varietà di chemochine tra cui eotaxina (CCL11), eotaxina-3 (CCL26), MCP-3 (CCL7), MCP-4 (CCL13) e RANTES (CCL5). E' espresso non solo negli eosinofili ma anche nei basofili, nei linfociti Th2, nei macrofagi e nelle cellule epiteliali delle vie respiratorie.

§ Improving the estimation of celiac disease sibling risk by non-HLA genes. *PLoS One*. 2011;6(11):e26920. doi: 10.1371/journal.pone.0026920. Epub 2011 Nov 7.

§ The Inter-Relationship of Platelets with Interleukin-1 β -Mediated Inflammation in Humans. *Thromb Haemost*. 2018 Nov 19. doi: 10.1055/s-0038-1675603.

§ The Role of Human Leukocyte Antigen in Celiac Disease Diagnostics. *Clin Lab Med*. 2018 Dec;38(4):655-668. doi: 10.1016/j.cll.2018.07.007. Epub 2018 Oct 5.

§ Systematic review and meta-analysis of the association between IL18RAP rs917997 and CCR3 rs6441961 polymorphisms with celiac disease risk. *Expert Rev Gastroenterol Hepatol*. 2015;9(10):1327-38. doi: 10.1586/17474124.2015.107588. Epub 2015 Aug 8.

POLIMORFISMO C/T del gene CCR3

CATALOGO

REF: GEN-034-50 Codice RDM: 1768994/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-034-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix CCR3 10X	1 x 170 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 850 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	H ₂ O deionizzata	2 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. GEN-034-50

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 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
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%