

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



INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

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

§ 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. glutammico 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. La caratterizzazione molecolare del tumore per la presenza/assenza della mutazione BRAF riveste notevole importanza per un adeguato approccio terapeutico. Ad oggi, infatti, sono stati approvati due inibitori di BRAF attualmente utilizzati nella terapia di pazienti con mutazioni di BRAF V600 di classe I nel melanoma metastatico: vemurafenib e dabrafenib. Questi inibitori funzionano come inibitori reversibili ATP-competitivi del dominio della chinasi BRAF.

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 85 µl	- 20 °C
Mix buffer ed enzima	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 170 µl	- 20 °C
H ₂ O deionizzata	H ₂ O deionizzata	2 x 1 ml	- 20 °C
DNA genomico o DNA ricombinante	Controllo positivo MUT V600E BRAF	1 x 22 µl	- 20 °C
DNA genomico o DNA ricombinante	Controllo negativo 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	85 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
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 0,025 ng di DNA
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%