

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-TEST IN FARMACOGENETICA**.

Determinazione del polimorfismo G399A G>A del gene XRCC1 (ARG399GLN) 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 dipendono 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 mutazione G399A G>A e prevede la sostituzione nel codone 399 dell'amminoacido arginina (Arg) ad amminoacido glutammina (Gln).

SIGNIFICATO CLINICO

Sono stati condotti studi sugli effetti funzionali della sostituzione amminoacidica Arg399Gln. Tali studi hanno suggerito che il genotipo variante AA è associato ad una ridotta capacità di riparazione del DNA da 3 a 4 volte. Inoltre, è stato associato anche ad un aumento delle delezioni cromosomiche. Genotipi contenenti, invece, alleli *wild-type* (GG e AG) mostrano un ridotto rischio di recidiva o morte tra i pazienti con carcinoma mammario metastatico sottoposto a chemioterapia.

§ 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

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	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 10X Arg399Gln XRCC1	1 x 85 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	425 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. FGC-011-25

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 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
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%