

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% |