PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO

CE IVD

# POLIMORFISMO T3932C (CYS112ARG) APO-E

## 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

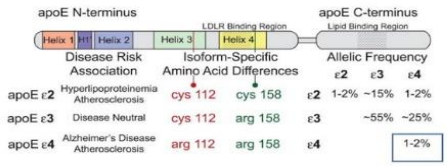
*Il kit è composto da: reagenti per la amplificazione in Real-Time PCR*
**non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di DNA genomico.*

## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE.** 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