

POLIMORFISMI DEL GENE LCT INTOLLERANZA AL LATTOSIO

CATALOGO

REF: GEN-024-25 Codice RDM: 2256381/R
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
REF: GEN-024-50 Codice RDM: 2145488/R
Test: 50 Reazioni: 62 x 2
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-VARIANTI GENETICHE**. Determinazione dei polimorfismi -13910 C>T e -22018 G>A del gene codificante per l'enzima lattosio-fenitoina idrolasi (LPH) 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

Il lattosio è il principale zucchero del latte e l'intolleranza al lattosio (LI) è molto comune. I sintomi della LI comprendono diarrea, dolore addominale e flatulenza dopo aver bevuto o mangiato latte o prodotti contenenti latte. Questi sintomi sono causati da bassi livelli di lattasi intestinale a causa di lesioni della mucosa o, più spesso, a causa della ridotta espressione genetica dell'enzima lattosio-fenitoina idrolasi (LPH).

§ Frequency of LCT-13910C/T and LCT-22018G/A single nucleotide polymorphisms associated with adult-type hypolactasia/lactase persistence among Israelis of different ethnic groups. *Gene*. 2013 Apr 25; 519 (1):67-70. doi: 10.1016/j.gene.2013.01.049. Epub 2013 Feb 13.

§ The European lactase persistence genotype determines the lactase persistence state and correlates with gastrointestinal symptoms in the Hispanic and Amerindian Chilean population: a case-control and population-based study. *BMJ Open*. 2011 Jul 29; 1 (1):e000125. doi: 10.1136/bmjopen-2011-000125.

§ LCT-13910C>T polymorphism-associated lactose malabsorption and risk for colorectal cancer in Italy. *Dig Liver Dis*. 2010 Oct; 42 (10):741-3. doi: 10.1016/j.dld.2010.02.013. Epub 2010 Apr 2.

§ Association of lactase 13910 C/T polymorphism with bone mineral density and fracture risk: a meta-analysis. *J Genet*. 2017 Dec; 96(6):993-1003. doi: 10.1007/s12041-017-0866-8.

SIGNIFICATO CLINICO

L'intolleranza al lattosio (LI) è ereditata come carattere autosomico recessivo che provoca la riduzione dell'attività enzimatica della lattosio-fenitoina idrolasi (LPH) nelle cellule intestinali, causando la diminuzione della capacità di convertire il lattosio in zuccheri assorbibili glucosio e galattosio. E' noto che il declino dell'attività dell'enzima LPH si verifici all'età di 12 anni, tuttavia una parte delle persone conserva l'attività LPH neonatale mostrando tolleranza al lattosio per tutta la vita (LT). La persistenza della lattasi varia tra le diverse popolazioni umane, dal 95% negli europei del nord e nordamericani a circa il 50% o meno nei paesi dell'America del Sud e africani, come Camerun, Mali e Sud Africa, a circa lo 0% in alcuni paesi asiatici, inclusa la Cina. La letteratura riporta che oltre ad analisi biochimiche del sangue, i marcatori genetici possono essere utili per la diagnosi di LI. Ad oggi sono stati identificati due marcatori principali: i polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) C> T-13910 (rs4988235) e G>A-22018 (rs182549), situati a monte del gene della lattasi (LCT). In individui eterozigoti -13910 C/T, la riduzione del 50% del livello di attività della lattasi è normalmente sufficiente a garantire la digestione del lattosio. Gli individui con genotipo 13910T/T sono perfettamente tolleranti al lattosio mentre se la mutazione -13910 è presente allo stato omozigote (C/C) si ha una totale deficienza dell'enzima lattasi nell'adulto. Il 100% degli individui con intolleranza primitiva al lattosio (IPL) ha il genotipo -13910 C/C. Il 90% circa di questi ha anche il genotipo -22018 G/G mentre il restante 10% ha il genotipo -22018 G/A o A/A generalmente con sintomatologia più lieve.

POLIMORFISMI DEL GENE LCT INTOLLERANZA AL LATTOSIO

CATALOGO

REF: GEN-024-25 Codice RDM: 2256381/R
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
REF: GEN-024-50 Codice RDM: 2145488/R
Test: 50 Reazioni: 62 x 2
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-024-25	GEN-024-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix LCT -13910 C>T 10X	1 x 85 µl	1 x 170 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix LCT -22018 G>A 10X	1 x 85 µl	1 x 170 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 850 µl	2 x 850 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	H ₂ O deionizzata	2 x 1 ml	2 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 1	1 x 45 µl	1 x 45 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 2	1 x 45 µl	1 x 45 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 3	1 x 45 µl	1 x 45 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-024-25 / COD. GEN-024-50

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%