PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO

CE IVD

POLIMORFISMO A66G DEL GENE MTRR

CATALOGO

REF: GEN-027-25 Codice RDM: 2257737/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-027-50 Codice RDM: 2159830/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.*

CARATTERISTICHE DEL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE. Determinazione del polimorfismo A66G del gene MTRR mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

Sebbene esista una correlazione tra HHcy e MetS, i meccanismi sono ancora poco chiari ed è per questo che molti ricercatori hanno proposto diverse teorie tra cui la promozione della disfunzione endoteliale, l'induzione della resistenza all'insulina, e lo stato di metilazione del DNA. Di conseguenza, sia la metilazione del DNA che la sintesi del DNA possono essere alterate dall'interazione con l'omocisteina, la vitamina B12 e folati.
Il polimorfirsmo MTRR A66G sembra essere associato ad un aumentato rischio di MetS solo quando combinato con il genotipo MTHFR 677TT. Infatti i genotipi combinati TT/GG, TT/AG e TT/AA conferiscono un rischio maggiore di MetS rispetto ai soli genotipi mutanti MTHFR C677T.
Sebbene non sia stata trovata alcuna associazione tra MetS e il solo polimorfismo MTRR A66G, il genotipo MTRR 66GG è stato associato ad alti valori di glicemia a digiuno ed ad elevati livelli di trigliceridi anche se tali risultati sono da confermare con ulteriori studi vista la frequenza relativamente bassa del genotipo MTRR 66GG in molte popolazioni.

§ Du B, Tian H, Tian D, Zhang C, Wang W, Wang L, et al. Genetic polymorphisms of key enzymes in folate metabolism affect the efficacy of folate therapy in patients with hyperhomocysteinaemia. Br J Nutr. 2018; 119(8): 887-895

§ Kurzawski M, Wajda A, Malinowski D, Kazienko A, Kurzawa R, Drozdzik M. Association study of folate-related enzymes (MTHFR, MTR, MTRR) genetic variants with non-obstructive male infertility in a Polish population. Genet Mol Biol. 2015; 38(1): 42-47

§ Yang B, Fan S, Zhi X, Wang D, Li Y, Wang Y, et al. Associations of MTHFR C677T and MTRR A66G gene polymorphisms with metabolic syndrome: a case-control study in Northern China. Int J Mol Sci. 2014; 15(12): 21687-21702

§ Jiang, S.; Zhao, R.; Pan, M.; Venners, S.A.; Zhong, G.; Hsu, Y.H. Associations of MTHFR and MTRR Polymorphisms with serum lipid levels in Chinese hypertensive patients. Clin. Appl. Thromb. Hemost. 2014, 4, 200–210.

§ Jacques, P.F.; Bostom, A.G.; Selhub, J.; Rich, S.; Elison, R.C.; Eckfeldt, J.H.; Gravel, R.A.; Rozen, R.; National Heart, Lung; Blood Institute; et al. Effects of polymorphisms of methionine synthase and methionine synthase reductase on total plasma homocysteine in the NHLBI Family Heart Study. Atherosclerosis 2003, 166, 49–55elevati livelli di trigliceridi anche se tali risultati sono da confermare con ulteriori studi vista la frequenza relativamente bassa del genotipo MTRR 66GG in molte popolazioni.

SIGNIFICATO CLINICO

La metionina sintasi reduttasi (MTRR) gioca un ruolo chiave nel metabolismo del folato, in interconnessione con l'enzima 5,10-metilenetetraidrofolato reduttasi (MTHFR). MTHFR catalizza la regolazione della metilazione cellulare attraverso la conversione del 5, 10-metilene tetraidrofolato (THF) a 5-metil-THF, la principale forma circolante del metabolismo dei folati. MTRR invece, è richiesto per la metilazione riduttiva della vitamina B12, nota anche come cobalamina, un cofattore attivato per la metionina sintasi (MTR), che catalizza la metilazione dell'omocisteina a metionina.
Il gene della metionina sintasi reduttasi (MTRR) si trova sul cromosoma 5 e svolge un ruolo fondamentale nella sintesi del DNA.
Per il gene MTRR è stato descritto il polimorfismo A66G, che risulta in una sostituzione dell'amminoacido metionina in isoleucina al codone 22 (M22I).
Tale polimorfismo MTRR 66A>G sembrerebbe essere coinvolto anche nella conversione dell'omocisteina in metionina, che influenza negativamente l'attività enzimatica e quindi è considerato un fattore di rischio genetico per l'iperomocisteinemia (HHcy). MTRR A66G può anche indurre l'ipometilazione del DNA regolando i livelli di omocisteina. L'omocisteina ha un ruolo nello sviluppo della sindrome metabolica (MetS). La MetS è causata dall'interazione di molteplici fattori genetici e ambientali.

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

POLIMORFISMO A66G DEL GENE MTRR

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO

CE IVD

CATALOGO

REF: GEN-027-25 Codice RDM: 2257737/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-027-50 Codice RDM: 2159830/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-027-25	GEN-027-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix A66G MTRR 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-027-25 / COD. GEN-027-50

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 e Agilent AriaDx
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