



PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



POLIMORFISMO G/A cluster genico IL18RAP

CATALOGO

REF: GEN-033-50 Codice RDM: 1768972/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 G/A del cluster genico IL18RAP mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

I polimorfismi della regione IL18RAP sono associati a più malattie immunomediate, tra cui la dermatite atopica, la celiachia ed il diabete di tipo I. Le interazioni di IL-18RAP con il recettore IL-18R1 mediano la trasduzione del segnale a partire da IL-18. Questa interleuchina media le risposte dei linfociti Th1, ma contribuisce anche a diversi processi biologici, come le risposte al microbiota commensale e l'integrità della barriera epiteliale intestinale. La diminuzione, quindi, della risposta alla IL-18 esacerba la colite sperimentale ed il danno intestinale.

Il polimorfismo rs917997 è a monte di in un cluster di geni contenente IL18RAP, IL18R1, IL1R1, IL1R2, IL1RL1 e IL1RL2. I soggetti omozigoti AA rs917997 esprimono ridotte quantità delle proteine di superficie IL-18RAP, IL-18R1 e IL-1R1 e mostrano significativa riduzione della attivazione dei pathways indotti da IL-1 e IL-18 (ERK, p38 e NF-κB) rispetto ai soggetti con genotipo GG rs917997.

§ Improving the estimation of celiac disease sibling risk by non-HLA genes. *PLoS One*. 2011;6 (11):e26920. doi: 10.1371/journal.pone.0026920. Epub 2011 Nov 7.

§ The Inter-Relationship of Platelets with Interleukin-1β-Mediated Inflammation in Humans. *Thromb Haemost*. 2018 Nov 19. doi: 10.1055/s-0038-1675603.

§ The Role of Human Leukocyte Antigen in Celiac Disease Diagnostics. *Clin Lab Med*. 2018 Dec;38(4):655-668. doi: 10.1016/j.cll.2018.07.007. Epub 2018 Oct 5.

§ Systematic review and meta-analysis of the association between IL18RAP rs917997 and CCR3 rs6441961 polymorphisms with celiac disease risk. *Expert Rev Gastroenterol Hepatol*. 2015;9(10):1327-38. doi: 10.1586/17474124.2015.107588. Epub 2015 Aug 8.

SIGNIFICATO CLINICO

La celiachia(CD) è un'enteropatia cronica, innescata dalla presenza delle proteine del glutine contenute nel grano, orzo e segale. L'evidenza di una forte componente genetica è suggerita da una notevole aggregazione familiare: la prevalenza della celiachia è, infatti, 10 volte più alta nei parenti di primo grado (10%) rispetto al resto della popolazione (1%) ed una concordanza molto alta (80%) è presente nei gemelli monozigoti.

La celiachia è, dunque, una malattia multifattoriale in cui la predisposizione genetica concorre, assieme a fattori ambientali, all'insorgenza della patologia.

La suscettibilità alla celiachia è determinata in gran parte da molecole di classe II del complesso maggiore di istocompatibilità (HLA-Human Leukocyte Antigen Complex), in particolare dall'HLA-DQ2 e HLA-DQ8, glicoproteine della membrana cellulare codificate dai geni HLA-DQA1 e HLA-DQB1, localizzati nella regione cromosomica 6p21.3. L'HLA, tuttavia, identifica solo il 30-40% del rischio genetico considerato che la presenza di DQ2 che di DQ8 non comporta automaticamente l'insorgenza della celiachia sebbene la loro assenza implichi l'impossibilità di sviluppare la patologia.

Dati recenti hanno dimostrato che IL18RAP rs917997 e CCR3 rs6441961 sono potenziali fattori di rischio per la celiachia nelle popolazioni europee.

POLIMORFISMO G/A cluster genico IL18RAP

CATALOGO

REF: GEN-033-50 Codice RDM: 1768972/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.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
		GEN-033-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix IL18RAP 10X	1 x 170 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 850 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. GEN-033-50

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%