

# POLIMORFISMO INS/DEL ACE (ACE I/D) (Angiotensin-converting enzyme)

## CATALOGO

REF: GEN-035-25 Codice RDM: 2159760/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-035-50 Codice RDM: 2165040/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



## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE**. Determinazione del polimorfismo nucleotidico inserzione (allele I) o delezione (allele D) nell'introne 16 del gene codificante l'enzima di conversione dell'angiotensina umana (ACE) 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 sistema renina-angiotensina-aldosterone (SRAA) è un sistema ormonale che regola la pressione sanguigna, il volume plasmatico circolante, il tono della muscolatura arteriosa attraverso diversi meccanismi e la secrezione di aldosterone; gioca, inoltre, un ruolo importante nell'eziologia dell'ipertensione. Numerosi sono i componenti di tale sistema: la renina, la prorenina, l'enzima di conversione dell'angiotensina (ACE), l'angiotensinogeno (AGT), l'angiotensina I e l'angiotensina II; quest'ultima rappresenta l'effettore finale del sistema renina-angiotensina ed esercita i suoi effetti sull'apparato cardiovascolare mediante il legame con specifici recettori. La prima tappa della cascata enzimatica che porta alla produzione di angiotensina II consiste nella conversione dell'angiotensinogeno ad angiotensina I, ad opera dell'enzima proteolitico renina. La seconda tappa del processo prevede la conversione dell'angiotensina I ad angiotensina II, mediante una reazione catalizzata dall'ACE. L'angiotensina II è il principale peptide attivo del SRAA che funziona attraverso almeno quattro tipi di recettori. Il recettore AGTR1 media gli effetti cardiovascolari, compresa la vasocostrizione, la sintesi di aldosterone, la secrezione di vasopressina, la proliferazione vascolare delle cellule muscolari lisce, il flusso ematico renale, la regolazione dell'attività della renina, l'assorbimento renale di sodio, la modulazione dell'attività del sistema nervoso simpatico, e la funzionalità cardiaca.

## SIGNIFICATO CLINICO

Il sistema renina-angiotensina (SRAA) esercita anche effetti locali sulla proliferazione cellulare, sull'apoptosi, sull'infiammazione e sull'angiogenesi in diversi tessuti. Inoltre, ci sono dati in letteratura che correlano il SRAA con la tumorigenesi e l'angiogenesi tumorale. Esistono polimorfismi genetici nei vari componenti del SRAA che possono avere rilevanza clinica. L'inserzione/delezione (I/D) del gene di ACE è associata direttamente con il livello circolatorio.

Il polimorfismo del gene ACE1 rs1799752 consiste nell'inserzione (inserzione, I) o nella perdita (delezione, D) della ripetizione Alu di 289 coppie di nucleotidi nell'introne 16. La delezione della ripetizione Alu è accompagnata da un aumento significativo dell'espressione del gene ACE1 e da un aumento dei livelli di ACE1. L'aumento dei livelli di ACE1 si verifica anche in caso di stato eterozigote (I/D). Il livello più alto si osserva nei pazienti con genotipo omozigote D/D rs1799752, che è due volte superiore rispetto ai pazienti con genotipo I/I. E' stata identificata una relazione tra il genotipo D/D e un'ampia gamma di CVD, tra cui malattia coronarica (CHD), infarto, ipertrofia ventricolare sinistra, ipertensione, malattie renali e malattie neurodegenerative. In una recente meta-analisi è stata riportata, inoltre, una significativa associazione tra i polimorfismi I/D e gli aborti ricorrenti. Le donne con i genotipi ACE "DD" o "ID" hanno un rischio più elevato di manifestare una ricorrente perdita di gravidanza.

§ J Clin Med Res. 2024 Aug;16(7-8):355-362 Renin-Angiotensin System Genes Polymorphisms in Patients With COVID-19 and Its Relation to Severe Cases of SARS-CoV-2 Infection

§ Pediatr Res. 2024 Jan 4. doi: 10.1038/s41390-023-02982-8. Online ahead of print. Association of ACE1 I/D polymorphism and susceptibility to COVID-19 in Egyptian children and adolescents

§ Association of angiotensin-converting enzyme gene I/D polymorphism with chronic obstructive pulmonary disease: a meta-analysis. J Renin Angiotensin Aldosterone Syst. 2018 Apr-Jun;19(2):1470320318770546.

§ Genetic polymorphism of angiotensin-converting enzyme and hypertrophic cardiomyopathy risk: A systematic review and meta-analysis. Medicine (Baltimore). 2017 Dec;96(48):e8639.

§ Ace Gene Plays A Key Role In Reducing Blood Pressure In Hypertensive Elderlies After Resistance Training Resistance Exercise And Ace Polymorphism. J Strength Cond Res. 2017 Dec 1.

§ Association of insertion-deletions polymorphisms with colorectal cancer risk and clinical features. World J Gastroenterol. 2017 Oct 7;23(37):6854-6867.

# POLIMORFISMO INS/DEL ACE (ACE I/D) (Angiotensin-converting enzyme)

## CATALOGO

REF: GEN-035-25 Codice RDM: 2159760/R  
Test: 25 Reazioni: 31  
REF: GEN-035-50 Codice RDM: 2165040/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-035-25	GEN-035-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR ACE I/D 10X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 387,5 µl	2 x 387,5 µl	-20°C
H <sub>2</sub> O deionizzata	Deionized H <sub>2</sub> O	1 x 1 ml	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1 HOMO DD	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2 HET ID	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3 HOMO II	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C

## CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-035-25 / COD. GEN-035-50

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLI	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche (GEN-035-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-035-50)
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 a (60 sec)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 0,016 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%