

POLIMORFISMO Ins/Del 14 bp Gene HLA-G

CATALOGO

REF: HLA-001-25 Codice RDM: 2256387/R
Test: 25 Reazioni: 31

REF: HLA-001-50 Codice RDM: 1694059/R
Test: 50 Reazioni: 62

Codice CND: W106010499

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 Ins/Del 14 bp del gene HLA-G (rs371194629) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit
ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

L'antigene leucocitario umano G (HLA-G) è un membro della famiglia HLA di classe I. Il gene HLA-G si trova nella regione cromosomica 6p21.3 e la sua struttura esone/introne ricorda quella di altri geni classici di classe I (HLA-A, HLA-B o HLA-C), composti da sette introni e otto esoni che codificano la catena pesante della molecola. In condizioni fisiologiche HLA-G è altamente espresso nelle cellule fetali all'interfaccia materno-fetale, nel timo, nel pancreas, nella cornea, nella matrice delle unghie e negli eritroblasti durante l'emopoiesi. La proteina HLA-G, legata alla membrana o solubile, lega fortemente i suoi recettori sulle cellule immunitarie, inibisce le funzioni di questi effettori e provoca inibizione immunitaria.

§ Am J Reprod Immunol. 2023 Dec;90(6): e13792. doi: 10.1111/aji.13792. Association of human leukocyte antigen-G and -F with recurrent miscarriage and implantation failure: A systematic review

§ Pharmaceutics. 2022 Dec 7;14(12):2737. doi: 10.3390/pharmaceutics14122737. Association of HLA-G 3'UTR Polymorphisms with Response to First-Line FOLFIRI Treatment in Metastatic Colorectal Cancer

§ Immunol Lett. 2022 Aug; 248:78-89. doi: 10.1016/j.imlet.2022.06.010. Epub 2022 Jun 22. 3'UTR-HLA-G polymorphisms and circulating sHLA-G are associated with breast cancer: Evidence from a meta-analysis

§ Pediatr Diabetes. 2018 Dec;19(8):1357-1361. doi: 10.1111/peci.12768. Epub 2018 Sep 25. Association between 14 bp insertion/deletion HLA-G functional polymorphism and insulin resistance in a cohort of Italian children with obesity§ The HLA-G 14-bp polymorphism and recurrent implantation failure: a meta-analysis. J Assist Reprod Genet. 2017 Nov;34(11):1559-1565.

§ HLA-G 3' untranslated region polymorphic sites associated with increased HLA-G production are more frequent in patients exhibiting differentiated thyroid tumours. Clin Endocrinol (Oxf). 2017 Apr;86(4):597-605.

§ Recent Advances in Our Understanding of HLA-G Biology: Lessons from a Wide Spectrum of Human Diseases. J Immunol Res. 2016; 2016:4326495. doi: 10.1155/2016/4326495. Epub 2016 Aug 29. Review

§ The impact of HLA-G 3' UTR variants and sHLA-G on risk and clinical correlates of schizophrenia. Hum Immunol 2016 Dec;77(12):1166-1171.

§ Hum Immunol. 2014 Aug;75(8):827-32. doi: 10.1016/j.humimm.2014.06.004. Epub 2014 Jun 19. Association between human leukocyte antigen-G 14-bp insertion/deletion polymorphism and cancer risk: a meta-analysis and systematic review.

SIGNIFICATO CLINICO

La proteina HLA-G può essere espressa de novo a livelli elevati in diverse condizioni patologiche, compresi i tumori solidi ed ematologici e durante le infezioni microbiche o virali, portando rispettivamente alla compromissione della risposta immunitaria contro le cellule tumorali o gli agenti patogeni. D'altra parte, la perdita del controllo mediato da HLA-G delle risposte immunitarie può portare all'insorgere di malattie autoimmuni/infiammatorie, causate da un'attivazione incontrollata delle cellule immunitarie effettrici. HLA-G ha, inoltre, un ruolo importante nella gravidanza umana poiché le diverse isoforme di HLA-G sono espresse dalle cellule del trofoblasto all'interfaccia materno-fetale. L'HLA-G espressa e rilasciata dalle cellule del trofoblasto può interagire con i recettori cellulari espressi dalle cellule immunitarie (cellule T, cellule NK, macrofagi e dendritiche) e non immuni (cellule endoteliali) presenti nella decidua, attivando segnali inibitori o attivanti. E' stato dimostrato che scarsi livelli di espressione di questa proteina solubile sembrano non innescare il processo di tolleranza immunologica necessaria alla sopravvivenza dell'embrione. Le regioni maggiormente polimorfiche del gene sono nelle regioni di regolazione 5'UTR e 3'UTR che possono contribuire alla regolazione dell'espressione di HLA-G. Il polimorfismo di inserzione/delezione di 14 bp (rs371194629) nella regione 3'UTR dell'esone 8 è stato correlato alla stabilità dell'mRNA e alla quantità di proteina HLA-G prodotta. L'allele con un'inserzione di 14 bp è stato associato a livelli d'espressione di HLA-G più bassi rispetto all'allele con la delezione di 14bp e un aumento del rischio di fallimento di impianto ricorrente (RIF) nei caucasici. Recentemente una meta-analisi ha dimostrato l'associazione dei polimorfismi HLA-G 14-bp Ins/Del e HLA-G +3142 C/G con la suscettibilità al cancro al seno, l'elevata sHLA-G circolante in pazienti con cancro al seno rispetto a quelli sani e che gli alleli Del e C sono fattori di rischio significativi per il cancro al seno.

POLIMORFISMO Ins/Del 14 bp Gene HLA-G

CATALOGO

REF: HLA-001-25 Codice RDM: 2256387/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: HLA-001-50 Codice RDM: 1694059 /R
Test: 50 Reazioni: 62
Codice CND: W106010499
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
		HLA-001-25	HLA-001-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix Ins/Del 14 bp HLA-G 10 X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 155 µl	2 x 155 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control Del/Del	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control Ins/Del	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control Ins/Ins	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. HLA-001-25 / COD. HLA-001-50

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 (HLA-001-25); DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (HLA-001-50)
TECNOLOGIA	PCR in Real-time; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza HEX/FAM
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx
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
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%