



POLIMORFISMO CBS 844ins68 (CISTATIONINA β - SINTETASI)

CATALOGO

REF: GEN-014-25 Codice RDM: 2256364/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-014-50 Codice RDM: 1793904/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 844ins68 del gene cistationina β -sintetasi (CBS) 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

Numerosi studi hanno dimostrato che l'iperomocisteinemia (HHcy) è un fattore di rischio indipendente di malattie cardiovascolari e cerebrovascolari e che un aumento dell'ipertensione e dell'omocisteina plasmatica (Hcy) ha un effetto sinergico nel provocare tali malattie.

L'omocisteina è un importante prodotto intermedio nel metabolismo della metionina e della cisteina. Gli enzimi 5,10-metilenetetraidrofolato reductasi (MTHFR) e cistationina β -sintetasi (CBS) sono enzimi chiave nelle vie metaboliche della omocisteina.

L'attività catalitica dell'enzima MTHFR crea una riduzione irreversibile del 5,10-metilenetetraidrofolato (THF) che viene convertito in 5-metil-THF durante tale processo. Il 5-metil-THF è la più abbondante forma circolante di acido folico, che serve come donatore di metili per la rimetilazione della omocisteina a metionina, reazione (catalizzata dalla metionina sintasi) per cui è necessaria la vitamina B12.

Il gene cistationina β -sintetasi (CBS) si trova sul cromosoma 21q22.3 e codifica per un enzima che partecipa alla via del folato e catalizza la trans-sulfurazione di omocisteina e serina in cistationina come precursore della cisteina.

SIGNIFICATO CLINICO

Il gene CBS presenta un gran numero di mutazioni e polimorfismi.

Il polimorfismo 844ins68 nella posizione 844 nel gene CBS genera un sito di splicing alternativo che interrompe la proteina, provocando una diminuzione dell'attività funzionale della CBS. Il deficit di questo enzima determina aumento dell'omocisteina nel sangue ed omocistinuria.

È stato dimostrato, inoltre, che la mutazione T833C che genera un sito di restrizione di BsrI (CBS I278T) segrega in cis con il polimorfismo 844ins68 nell'esone 8.

Interazioni significative sono state osservate tra i polimorfismi di MTHFR C677T, MTHFR A1298C e l'aplotipo CBS 844ins68/T833C per i livelli di Hcy. Gli eterozigoti, infatti, mostrano valori più elevati di omocisteina.

Le interazioni tra i vari polimorfismi possono quindi influenzare i livelli sierici di Hcy, dove l'eterozigosi multipla potrebbe essere un fattore di rischio per gli episodi vaso-occlusivi.

Il polimorfismo 844ins68 è stato associato, inoltre, ad altre patologie, tra cui difetti del tubo neurale e cancro.

§ Folate gene polymorphisms CBS 844ins68 and RFC1 A80G and risk of Down syndrome offspring in young Iranian women: A cross-sectional study. *Int J Reprod Biomed*. 2024 Mar 25;22(2):127-138. doi: 10.18502/ijrm.v22i2.15709

§ MTR, MTRR and CBS Gene Polymorphisms in Recurrent Miscarriages: A Case Control Study from North India. *J Hum Reprod Sci* 2022 Apr-Jun;15(2):191-196. doi: 10.4103/jhrs.jhrs.186_21.

§ Interactions among methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) and cystathionine β -synthase (CBS) polymorphisms - a cross-sectional study: multiple heterozygosis as a risk factor for higher homocysteine levels and vaso-occlusive episodes. *Genet Mol Res*. 2017 Feb 23;16(1). doi: 10.4238/gmr16019374.

§ Association between 11 genetic polymorphisms in folate-metabolising genes and head and neck cancer risk. *Eur J Cancer*. 2012 Jul;48(10):1525-31. doi: 10.1016/j.ejca.2011.09.025. Epub 2011 Nov 1.

§ The 844ins68 polymorphism of the cystathionine beta-synthase gene is associated with schizophrenia. *Psychiatry Res*. 2009 Dec 30;170(2-3):168-71. doi: 10.1016/j.psychres.2008.07.007. Epub 2009 Nov 10.



POLIMORFISMO CBS 844ins68 (CISTATIONINA β - SINTETASI)

CATALOGO

REF: GEN-014-25 Codice RDM: 2256364/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-014-50 Codice RDM: 1793904/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-014-25	GEN-014-50	
Mix oligonucleotidi	Mix CBS 844ins68 10X	1 x 77,5 μ l	2 x 77,5 μ l	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 387,5 μ l	2 x 387,5 μ l	-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 1 OMO D/D	1 x 22 μ l	2 x 22 μ l	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2 ETERO I/D	1 x 22 μ l	2 x 22 μ l	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3 OMO I/I	1 x 22 μ l	2 x 22 μ l	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-014-25 / COD. GEN-014-50

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-014-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-014-50)
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 specifici; 1 canale di fluorescenza SYBR-GREEN/FAM
TEMPO DI ESECUZIONE	150 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 50 °C (2 min); 1 ciclo a 94 °C (5 min); 30 cicli a 95 °C (50 sec) + 60 °C (40 sec) + 72 °C (50 sec) + 1 ciclo di dissociazione da 70 °C a 90°C con incremento di 0,2 °C.
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	$\geq 0,016$ ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%