



POLIMORFISMO -397 T>C ESR1 DEL GENE ESR1 (Recettore degli estrogeni)

CATALOGO

REF: GEN-023-25 Codice RDM: 1734263/R
Test: 25 Reazioni: 31
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 -397 T/C del gene ESR1 (rs2234693) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per
strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

I recettori degli estrogeni (ER) sono membri della grande superfamiglia di recettori nucleari attivati da ligando. A oggi sono state identificate due isoforme recettoriali: ER- α (gene ESR1) ed ER- β (gene ESR2). Entrambi i recettori appartengono alla superfamiglia dei recettori nucleari, ma sono sintetizzati da geni diversi e possiedono struttura e funzioni peculiari. Le due isoforme sono costituite da sei domini e presentano elevata omologia di sequenza (96%) nella zona che lega il DNA, mentre hanno strutture distinte nel sito di interazione con i ligandi (53% di omologia). Il gene ESR1 è situato sul cromosoma 6 e codifica per la proteina ER- α , abbondantemente espressa nel fegato, nel tessuto adiposo, nella mammella e nel sistema cardiovascolare. È stato dimostrato che il recettore ER- α attivato regola l'espressione epatica di molti geni coinvolti nel metabolismo delle lipoproteine, determinando un aumento delle concentrazioni sieriche di colesterolo HDL (HDL) e dei trigliceridi mentre diminuisce il colesterolo e la lipoproteina sierica a bassa densità lipoproteica (LDL). Il gene ESR2 codifica per la proteina ER- β ed è localizzato sul cromosoma 14q23.1. ER- β è espresso in molti tessuti tra cui l'utero, i monociti ed i macrofagi tissutali, le cellule epiteliali polmonari e del colon e nell'epitelio prostatico e nelle controparti maligne di questi tessuti. Inoltre, ER- β è espresso in tutto il cervello a diverse concentrazioni in relazione alle aree neuronali.

SIGNIFICATO CLINICO

Per i geni ESR1 e ESR2 esistono molteplici SNPs le cui combinazioni genotipiche spiegano la variabilità dei recettori in termini di qualità e di quantità. Per il gene ESR1 (6q25) il polimorfismo più studiato è il polimorfismo-397 T/C (rs2234693) localizzato nell'introne 1 del gene. Tale polimorfismo è anche chiamato polimorfismo PvuII, classificato come Pp, a seconda della presenza o dell'assenza del sito di restrizione. Il nucleotide T è anche definito allele p, mentre il nucleotide C è definito allele P. Il genotipo PP è associato a una disfunzione recettoriale con ridotta risposta agli estrogeni endogeni. La presenza di tale variante polimorfica, inoltre, rappresenta un fattore di suscettibilità per molteplici condizioni quali il rischio di sviluppare patologie tumorali (carcinoma della mammella, del colon-retto, della prostata), malattie neurodegenerative (es Parkinson, Alzheimer) e stato di fertilità della coppia. Sono state osservate interazioni positive tra ESR2 rs4986938, ESR1 rs2234693 e carcinoma mammario triplo negativo (TNBC).

- § Diagnostics (Basel). 2024 Aug 28;14(17):1889. Association of Polymorphisms in FSHR, ESR1, and BMP15 with Primary Ovarian Insufficiency and Meta-Analysis
- § Meta-Analysis Cancer Genomics Proteomics. 2024 Sep-Oct;21(5):421-438. Pharmacogenetics of Toxicities Related to Endocrine Treatment in Breast Cancer: A Systematic Review and Meta-analysis
- § In Vivo. 2024 Sep-Oct;38(5):2134-2143. Analysis of Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs) rs2234693 and rs9340799 of the ESR1 Gene and the Risk of Breast Cancer
- § Urol J. 2024 Jun 12. Association of Polymorphisms in Estrogen Receptors with non-obstructive Azoospermia and Severe Secretory Oligozoospermia: Meta-Analysis
- § Gene. 2023 Jan 30;851:146969. Unique ESR1 and ESR2 estrogen receptor gene variants associated with altered risk of triple-negative breast cancer: A case-control study
- § ESR1 PvuII polymorphism: from risk factor to prognostic and predictive factor of the success of primary systemic therapy in advanced breast cancer. BMC Cancer volume 21, Article number: 1348 (2021)
- § BMC Cardiovasc Disord. 2021 Jun 4;21(1):275. The association between estrogen receptor 2 gene polymorphism and complexity of coronary artery disease: an analysis in elective percutaneous coronary intervention patients
- § Medicine (Baltimore). 2021 Feb 19;100(7):e24398. The role of estrogen receptor-beta gene +1730G/A polymorphisms in recurrent pregnancy loss: A protocol for systematic review and meta-analysis
- § Differential association of ESR1 and ESR2 gene variants with the risk of breast cancer and associated features: A case-control study. Gene. 2018 Apr 20; 651:194-199. Epub 2018 Feb 4.
- § Polymorphisms in the estrogen receptor alpha gene (ESR1), daily cycling estrogen and mammographic density phenotypes. BMC Cancer. 2016 Oct 7; 16(1):776.
- § A Study on the Role of Estrogen Receptor Gene Polymorphisms in Female Infertility. Genet Test Mol Biomarkers. 2016 Nov; 20 (11):692-695. Epub 2016 Aug 30.



POLIMORFISMO -397 T>C ESR1 DEL GENE ESR1 (Recettore degli estrogeni)

CATALOGO

REF: GEN-023-25 Codice RDM: 1734263/R
Test: 25 Reazioni: 31
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-023-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix -397 T/C ESR1 10X	1 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 387,5 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 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-023-25

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
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
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%