

POLIMORFISMO A2756G DEL GENE MTR

CATALOGO

REF: GEN-036-25 Codice RDM: 2248813/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-036-50 Codice RDM: 2248811/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 A2756G del gene MTR (rs1805087) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

Il gene MTR è mappato sul cromosoma 1q43 ed il polimorfismo A2756G (rs1805087), ampiamente studiato, porta ad un cambiamento dell'amminoacido aspartato nell'amminoacido glicina al codone 919 (D919G), con conseguente riduzione dell'attività enzimatica. È stato riportato che questo polimorfismo può aumentare i livelli di omocisteina sopprimendo il metabolismo della metionina e di conseguenza può portare all'ipometilazione del DNA e promuovere la tumorigenesi. Numerosi studi hanno mostrato come il polimorfismo MTR A2756G sia collegato a vari tipi di cancro, come il cancro alla prostata, il retinoblastoma, la leucemia linfoblastica acuta (ALL) e ad alcuni casi di autismo. Infatti il genotipo eterozigote AG ed omozigote GG sono associati ad un aumentato rischio di tali patologie.

SIGNIFICATO CLINICO

La metionina sintasi (MTR) svolge un ruolo cruciale nella rete metabolica dei folati. È un enzima vitamina B12-dipendente che rimetila l'omocisteina in metionina con conversione simultanea del 5-metil-tetraidrofolato (5-metil-THF) in tetraidrofolato (THF). Il THF è essenziale per la sintesi dei nucleotidi mentre la metionina è fondamentale per la sintesi di S-adenosil-metionina (SAM). MTR aiuta a mantenere adeguati livelli di folati intracellulari e normali concentrazioni di omocisteina e metionina, che vengono utilizzate per una corretta metilazione del DNA o altri processi di metilazione. Tuttavia, alcuni altri studi hanno rivelato una modesta inversa associazione tra genotipo GG (A2756G MTR) ed i livelli di HCY indicando un aumento dell'attività enzimatica del genotipo variante.

§ Am J Med Sci. 2024 Nov 26; S0002-9629(24)01526-X. Methionine synthetase A2756G and Cystathionine-β-synthase 844ins68 polymorphisms and coronary artery disease: A meta-analysis

§ Sci Rep. 2020 Aug 7;10(1):13384. doi: 10.1038/s41598-020-70223-7. Update analysis on the association between Methionine synthase rs1805087 A/G variant and risk of prostate cancer

§ Li-Min Ma, Hai-Ping Yang, Xue-Wen Yang and Lin-Hai Ruan. Methionine synthase A2756G polymorphism influences pediatric acute lymphoblastic leukemia risk: a meta-analysis. Bioscience Reports (2019) 39 BSR20181770 <https://doi.org/10.1042/BSR20181770>

§ Xiaosong Zhang, Jilei Tang, Nan Shen, Kewei Ren, Single-nucleotide polymorphism (rs1805087) in the methioninesynthase (MTH) gene increases the risk of prostate cancer. AGING 2018, Vol. 10, No. 10

§ Du B, Tian H, Tian D, Zhang C, Wang W, Wang L, et al. Genetic polymorphisms of key enzymes in folate metabolism affect the efficacy of folate therapy in patients with hyperhomocysteinaemia. Br J Nutr. 2018; 119(8): 887-895

§ Rosa Haghighi, Farhad Mashayekhi, Elham Bidabadi, and Zivar Salehi. Analysis of methionine synthase (rs1805087) gene polymorphism in autism patients in Northern Iran Acta Neurobiol Exp 2016; 76: 318-323

§ Kurzwaski M, Wajda A, Malinowski D, Kazienko A, Kurzawa R, Drozdziak M. Association study of folate-related enzymes (MTHFR, MTR, MTRR) genetic variants with non-obstructive male infertility in a Polish population. Genet Mol Biol. 2015; 38(1): 42-47



POLIMORFISMO A2756G DEL GENE MTR

CATALOGO

REF: GEN-036-25 Codice RDM: 2248813/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-036-50 Codice RDM: 2248811/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-036-25	GEN-036-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix A2756G MTR 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 ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-036-25 / COD. GEN-036-50

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-036-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-036-50)
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%