



POLIMORFISMO Y1702C (A5279G) DEL GENE FV

CATALOGO

REF: GEN-037-25 Codice RDM: 2248815/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-037-50 Codice RDM: 2248816/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 Y1702C (A5279G) del gene FV mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

Il tromboembolismo venoso (VTE), che di solito implica trombosi venosa profonda, embolia polmonare, o entrambi i disordini, è un disordine complesso e multifattoriale, in cui un certo numero di condizioni interagiscono e contribuiscono ad aumentare il rischio individuale culminando nello sviluppo di disturbi occlusivi venosi. La trombofilia è comunemente definita come una propensione a sviluppare tromboembolismo venoso sulla base di una condizione di ipercoagulabilità attribuibile a disordini ereditari o acquisiti che coinvolgono la coagulazione del sangue o la fibrinolisi.

Tra i fattori di rischio ambientali, alcuni possono provocare un aumento della ipercoagulabilità, ad esempio il cancro, la chirurgia, i traumi o le fratture, l'immobilizzazione, la gravidanza e il periodo postpartum, i viaggi a lunga distanza, l'ospedalizzazione, il cateterismo e l'infezione acuta ed altri possono essere considerati come condizioni predisponenti, come l'età, il sesso, la razza/etnia, l'indice di massa corporea e l'obesità, l'uso di contraccettivo orale o di terapia ormonale, di corticosteroidi o di statine, la dieta, l'attività fisica, il tempo sedentario e l'inquinamento atmosferico.

SIGNIFICATO CLINICO

Il tromboembolismo venoso, inoltre, ha una forte base genetica, con circa il 50-60% della varianza nell'incidenza attribuibile agli effetti genetici. Alcune varianti di suscettibilità genetica che contribuiscono al rischio sono state identificate in geni candidati, come ad esempio il fattore V Leiden e la protrombina.

È stata recentemente identificata una mutazione missenso del fattore V derivante dalla sostituzione di un residuo nucleotidico A → G in posizione 5279 nell'esone 15, che causa la sostituzione Tyr → Cys dell'amminoacido 1702 (Y1702C) nel dominio A3 del FV. Tale mutazione sembra causare un deficit in tale fattore, aumentando la resistenza del fattore V all'azione anticoagulante della proteina C attivata.

§ Genotyping analysis of the factor V Nara mutation, Hong Kong mutation, and 16 single-nucleotide polymorphisms, including the R2 haplotype, and the involvement of factor V activity in patients with recurrent miscarriage. Blood Coagul Fibrinolysis. 2017 Jun; 28(4):323-328.

§ Genetic modulation of the FV (Leiden)/normal FV ratio and risk of venous thrombosis in factor V Leiden heterozygotes. J Thromb Haemost. 2012 Jan; 10(1):73-80.



POLIMORFISMO Y1702C (A5279G) DEL GENE FV

CATALOGO

REF: GEN-037-25 Codice RDM: 2248815/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-037-50 Codice RDM: 2248816/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-037-25	GEN-037-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix FV Y1702C (A5279G) 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-037-25 / COD. GEN-037-50

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-037-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-037-50)
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%