

POLIMORFISMO R353Q DEL GENE FVII

CATALOGO

REF: GEN-038-25 Codice RDM: 2254578/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-038-50 Codice RDM: 2254587/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 R353Q (G>A, rs6046, noto anche come c.1238G>A; p. Arg413Gln, allele M2) del gene FVII mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

L' infarto del miocardio (MI) si verifica a causa di ostruzioni nelle arterie coronarie che diminuiscono l'afflusso di sangue al miocardio, causando la rapida morte dei miociti. Il fattore VII della coagulazione (FVII), iniziatore della via estrinseca della coagulazione, è stato correlato al rischio di infarto miocardico. Infatti, il FVII attivato, si lega a un fattore tissutale attivando così la coagulazione estrinseca, che promuove la conversione della fibrina e la trombosi e porta alla formazione di un coagulo di sangue nei vasi. Questo processo accelera anche in presenza di placche aterosclerotiche instabili. Pertanto, i livelli di FVII sono considerati predittivi di MI e sono influenzati da fattori multipli come l'architettura genetica.

SIGNIFICATO CLINICO

Il polimorfismo R353Q è stato identificato nell'esone 8 del gene del FVII che potrebbe aumentare o diminuire il livello di espressione genica.

Dal momento che la guanina è sostituita con l'adenina al codone 353 del gene FVII, il polimorfismo R353Q è correlato alla sostituzione missenso dell'aminoacido arginina (R) con glutammina (Q).

I pazienti con il genotipo RR hanno una concentrazione più alta di FVII rispetto a quelli con il genotipo RQ, che, a sua volta, hanno una maggiore concentrazione di FVII rispetto a quelli con il genotipo QQ.

§ Sci Rep. 2025 Jan 24;15(1):3052. The effect of coagulation traits on the risk of retinal vein occlusion: a mendelian randomization study

§ Indian J Hematol Blood Transfus. 2024 Apr;40(2):297-302. Factor VII R353Q (rs6046), FGA A6534G (rs6050), and FGG C10034T (rs2066865) Gene Polymorphisms and Risk of Recurrent Pregnancy Loss in Iranian Women

§ Meta-Analysis J Thromb Thrombolysis. 2021 Jul;52(1):324-330. FVII gene R353Q polymorphism and coronary heart disease: a meta-analysis including 3258 subjects

§ Meta-Analysis Int Heart J. 2020 Jul 30;61(4):641-650. Association Between R353Q (rs6046) Polymorphism in Factor VII with Coronary Heart Disease

§ Polymorphism of R353Q (rs6046) in factor VII and the risk of myocardial infarction: A systematic review and meta-analysis. Medicine (Baltimore) 2018 Sep; 97 (39):e12566.

§ Association between polymorphisms in the coagulation factor VII gene and coronary heart disease risk in different ethnicities: a meta-analysis. BMC Med Genet. 2011 Aug 12; 12:107.

§ Comparative Study Arterioscler Thromb Vasc Biol. 1997 Nov;17(11):2825-9. The Arg353Gln polymorphism reduces the level of coagulation factor VII. In vivo and in vitro studies



PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



POLIMORFISMO R353Q DEL GENE FVII

CATALOGO

REF: GEN-038-25 Codice RDM: 2254578/R
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-038-50 Codice RDM: 2254587/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.

CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME		CONSERVAZIONE
		GEN-038-25	GEN-038-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix FVII R353Q (G>A) 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-038-25 / COD. GEN-038-50

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-038-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-038-50)
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%