

POLIMORFISMO 5' UTR-725 C/G del gene HLA-G

CATALOGO

REF: HLA-002-25
Test: 25; Reazioni: 31
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-USO RICERCA**. Determinazione del polimorfismo 5' UTR-725 C/G del gene HLA-G (rs1233334) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx. Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System

BASI SCIENTIFICHE

Il complesso HLA è una regione genica ad alta densità di 3,6 Mb situata nella regione cromosomica 6p21.3, comprendente più di 200 geni. Il gene HLA-G è un locus HLA di classe I, che, come i suoi omologhi classici, è composto da otto esoni e sette introni. A differenza degli altri loci di classe I classici, HLA-G presenta un codone di stop all'esone 6, portando alla formazione di una corta coda citoplasmatica, mostra inoltre una regione regolativa (o promotore) a monte dell'estremità 5' (5' URR) che si estende per almeno 1,4 kb e presenta una regione non tradotta a valle (3' UTR). HLA-G è prevalentemente espresso nell'interfaccia materno-fetale, in particolare nelle cellule citotrofoblastiche extravilluose fetali, nei macrofagi placentari e nei villi cronici mesenchimali ed è stato principalmente associato alla tolleranza materno-fetale.

§ HLA-G: Too Much or Too Little? Role in Cancer and Autoimmune Disease. *Front Immunol.* 2022 Jan 27;13:796054.

§ The genetic diversity within the 1.4 kb HLA-G 5' upstream regulatory region moderately impacts on cellular microenvironment responses. *SCIENTIFIC REPORTS* (2018) 8:5652.

§ The impact of HLA-G, LILRB1 and LILRB2 gene polymorphisms on susceptibility to and severity of endometriosis. *Molecular Genetics and Genomics* (2018) 293:601-613 <https://doi.org/10.1007/s00438-017-1404-3>

§ A Comprehensive Study of Polymorphic Sites along the HLA-G Gene: Implication for Gene Regulation and Evolution. *Mol. Biol. Evol.* 28(11):3069-3086. 2011 doi:10.1093/molbev/msr138

§ Variation in the HLA-G Promoter Region Influences Miscarriage Rates. *Am. J. Hum. Genet.* 72:1425-1435, 2003

§ Comprehensive analysis of HLA-G: implications for recurrent spontaneous abortion (2010) *Reprod Sci.* 17:331-338.

§ A Comprehensive Study of Polymorphic Sites along the HLA-G Gene: Implication for Gene Regulation and Evolution. *Mol. Biol. Evol.* 28(11):3069-3086. 2011 doi:10.1093/molbev/msr138

SIGNIFICATO CLINICO

Si ritiene che HLA-G protegga il feto dai danni dei trofoblasti causati dalle cellule Natural killer (NK) e dalle cellule T citotossiche materne durante la gravidanza. Oltre alla gravidanza, l'espressione dell'HLA-G in condizioni non patologiche è limitata e viene rilevata nel timo, nella cornea, nella matrice ungueale prossimale, nel pancreas e nelle cellule staminali ematopoietiche. In situazioni patologiche, l'espressione di HLA-G è osservata in numerosi tumori, infezioni virali, malattie infiammatorie e autoimmuni. I polimorfismi dell'HLA-G sono associati a livelli anormali di HLA-G e collegati a disturbi riproduttivi come il fallimento dell'impianto, l'aborto spontaneo ripetuto, la preeclampsia e il distacco della placenta. Il polimorfismo HLA-G -725 C>G situato nella regione regolativa a monte (5'URR) o nella regione del promotore determina il cambiamento del profilo di metilazione del dinucleotide CpG, risultando in una modificazione dell'espressione di HLA-G e sembrerebbe essere collegato anche a fenomeni di aborto spontaneo. Sia una ipoespressione che un'iperespressione di HLA-G possono essere dannose durante la gravidanza. Se il polimorfismo HLA-G -725 C>G è presente in entrambi i genitori, potrebbe rappresentare un fattore di rischio per aborti ricorrenti, sebbene non sia la causa principale della perdita della gravidanza stessa.

POLIMORFISMO 5' UTR-725 C/G del gene HLA-G

CATALOGO

REF: HLA-002-25
Test: 25; Reazioni: 31
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
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix HLA-G -725 C>G 10 X	HLA-002-25 1 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 155 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. HLA-002-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
TECNOLOGIA	PCR in Real-time; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza HEX/JOE e FAM
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System
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)	≥ 5 di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	>40 Cq
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ/SENSIBILITÀ	99,9%/98%