

DETERMINAZIONE NUMERO DI COPIE (CNV) dei geni PRUNE-1 e RPP-30

CATALOGO

REF: *ONC-022-100*
Test: *100*; Reazioni: *124*
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

Determinazione del numero di copie (CNV) dei geni PRUNE-1 e RPP-30 paragonato al gene housekeeping RPP30 mediante tecnica PCR (Polymerase Chain Reaction) e successiva rilevazione in PCR-Real-time. Il 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

Numerosi studi hanno riportato che i geni associati al fenotipo maligno del mieloma multiplo (MM) sono situati sull'amplicone 1q21, su cui mappa il gene PRUNE-1. Il gene PRUNE-1 è un membro del DHH (Asp-His-His), gruppo delle fosfodiesterasi. Recentemente è stato dimostrato che PRUNE-1 svolge un ruolo nella migrazione e proliferazione neuronale, soprattutto nella polimerizzazione dei microtubuli. A causa delle attività enzimatiche e della sua interazione con diverse proteine, Prune-1 è in grado di modulare le cascate di "signaling" sia intra- che extracellulari [comprese le vie canoniche Wnt e TGF- β] che regolano la proliferazione cellulare, la motilità e i processi di transizione epitelio-mesenchimale (EMT).

Ad oggi, Prune-1 è risultato altamente espresso e correlato positivamente con il grading, l'EMT e lo stato metastatico in diversi tumori, come medulloblastoma, carcinoma gastrico (GC), carcinoma esofageo a cellule squamose (ESCC), carcinoma polmonare non a piccole cellule (NSCLC), carcinoma tiroideo (TC), cancro del colon-retto (CRC), neuroblastoma e carcinoma mammario metastatico triplo negativo. La sovraespressione di Prune-1 avviene attraverso l'amplificazione e/o gain del cromosoma 1q.

- § PRUNE1 (located on chromosome 1q21.3) promotes multiple myeloma with 1q21 Gain by enhancing the links between purine and mitochondrion Xu et al Br J Haematol. 2023;00: 1-15
- § Perspectives on the Risk-Stratified Treatment of Multiple Myeloma Davies et al; Blood Cancer Discov. 2022 Jul 6;3(4):273-284.
- § Front Oncol. 2021 Oct 22;11:758146. Functional Genomics of PRUNE1 in Neurodevelopmental Disorders (NDDs) Tied to Medulloblastoma (MB) and Other Tumors
- § Gain/Amplification of Chromosome Arm 1q21 in Multiple Myeloma Hanamura. Cancers 2021, 13(2), 256
- § Revealing the impact of structural variants in multiple myeloma Rustad et al Blood Cancer Discov. 2020 Nov;1(3):258-273.
- § Cell of Origin and Genetic Alterations in the Pathogenesis of Multiple Myeloma. Barwick et al. Front Immunol. 2019 May 21;10:1121.
- § A copy number variation map of the human genome; Zarrei et al Nat Rev Genet. 2015 Mar;16(3):172-83.
- § Understanding h-prune biology in the fight against cancer, Marino et al. Clin Exp Metastasis. 2007;24(8):637-45.
- § Prune cAMP phosphodiesterase binds nm23-H1 and promotes cancer metastasis; D'Angelo et al Cancer Cell. 2004 Feb;5(2):137-49.

SIGNIFICATO CLINICO

Monitorare la progressione della malattia su tumori solidi e liquidi (mieloma multiplo, carcinoma mammario, tumori del polmone, della vescica, epatocarcinoma, tumori della cute, tumori del cervello nell'adulto e nel bambino, linfomi a cellule B), del colon retto, e tumore del tratto gastrico, misurando il "copy number variation" della regione di gain del 1q21.3 nel gene PRUNE-1, gene "drivers" di una via di segnalazione metastatica guidata da attività PI-3-Kinase e mTOR e inibizione dei segnali dell'oncosoppressore PTEN. Questa amplificazione genica riveste importanza nella fase di prognosi della patologia tumorale. L'amplificazione di PRUNE-1 è indice di prognosi sfavorevole nel cancro al seno, e mieloma multiplo.

Il prodotto ONC-022 consente la determinazione del numero di copie (CNV) del gene PRUNE-1 in relazione al numero di copie del gene Ribonuclease P protein subunit p30 (RPP-30), un gene housekeeping altamente conservato ed utilizzato come "internal reference" mediante tecnica Real-Time PCR.

DETERMINAZIONE NUMERO DI COPIE (CNV) dei geni PRUNE-1 e RPP-30

CATALOGO

REF: *ONC-022-100*
Test: 100; Reazioni: 124
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
		ONC-022-100	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PRUNE-1/RPP-30 10X	4 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix PCR 5X	4 x 155 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	2 x 1 ml	-20°C
DNA ricombinante	CTR1 Jukart genomic DNA	1 x 50 µl	-20°C
DNA ricombinante	CTR2 HeLa genomic DNA	1 x 50 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. ONC-022-100

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico da sangue intero o tessuto.
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
TECNOLOGIA	Real-time PCR; oligonucleotidi e sonde specifiche per i geni PRUNE-1 e RPP-30; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX
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). Lettura a 60 °C.
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 5 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	>40 Cq
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ/SENSIBILITÀ	99,9%/98%