

VARIANTI GENETICHE del gene ADRB2 e del gene ADRB3 (SINDROME METABOLICA)

CATALOGO

REF: GEN-042-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 3
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 in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE-USO RICERCA**. Determinazione delle varianti genetiche rs1042713 e rs1042714 del gene ADRB2 e rs4994 del gene ADRB3 mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx. Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.

BASI SCIENTIFICHE

I geni ADRB3 e ADRB2 fanno parte del sistema adrenergico, uno dei principali contributori alla spesa energetica e alla regolazione del peso corporeo. Questi recettori sono espressi nel tessuto adiposo e nei muscoli scheletrici e stimolano la lipolisi nelle cellule adipose.

Il recettore β 2-adrenergico è codificato da un gene intronless (ADRB2) situato sul cromosoma 5 (5q31-32) e risponde alla stimolazione simpatica per la vasodilatazione e il rilascio di ossido nitrico nell'endotelio, influenzando così il controllo della pressione sanguigna. È implicato in parecchie funzioni riguardanti il sistema nervoso centrale, cardiovascolare, endocrino e polmonare.

Il gene ADRB3 ha una lunghezza di 3610 bp e si trova sul cromosoma 8p11.23, contenente due esoni e un introne, che codifica per 408 aminoacidi.

§ Mol Genet Genomics 2022 Nov;297(6):1495-1503. Development of a genetic risk score for obesity predisposition evaluation.

§ Gene X. 2019 May 18;3100019. Association of FTO and ADRB2 gene variation with energy restriction induced adaptations in resting energy expenditure and physical activity

§ J Sports Sci Med. 2018 Mar 1;17(1):134-144. Individual Responsiveness to Exercise-Induced Fat Loss and Improvement of Metabolic Profile in Young Women Is Associated with Polymorphisms of Adrenergic Receptor Genes

§ Front Genet. 2018 Apr 4;9:106. ADRB3 Gene Trp64Arg Polymorphism and Essential Hypertension: A Meta-Analysis Including 9,555 Subjects

§ Aliment Pharmacol Ther. 2013 Jun 20;38(3):313-323. Genetic variation in the beta-2 adrenergic receptor (ADRB2) predicts functional gastrointestinal diagnoses and poorer health-related quality of life.

§ Controlled Clinical Trial Obesity (Silver Spring). 2011 Jan;19(1):212-5. Role of β 2-adrenergic receptor polymorphisms on body weight and body composition response to energy restriction in obese women: preliminary results

§ Comparative Study Mol Psychiatry. 2007 Mar;12(3):283-91. doi: 10.1038/sj.mp.4001940. Epub 2007 Jan 2. beta2-Adrenergic receptor gene variants and risk for autism in the AGRE cohort

§ Circulation. 2006 May 9;113(18):2193-200. Polymorphism in the beta2-adrenergic receptor and lipoprotein lipase genes as risk determinants for idiopathic venous thromboembolism: a multilocus, population-based, prospective genetic analysis

§ BMC Med Genet. 2006 Dec 6;7:85. doi: 10.1186/1471-2350-7-85. Beta2-adrenergic receptor and UCP3 variants modulate the relationship between age and type 2 diabetes mellitus

SIGNIFICATO CLINICO

Il gene **ADRB2** contiene diversi polimorfismi a singolo nucleotide. Le due varianti più frequenti e studiate sono rs1042713 (c.46G>A; p.Gly16Arg) e rs1042714 (c.79C>G; p.Gln27Glu). L'allele Gly16 potenzia il downregulation promosso dal recettore agonista (diminuendo la produzione di cAMP), mentre Glu27 produce resistenza al downregulation promosso dall'agonista (aumentando la produzione di cAMP).

Il polimorfismo rs4994 di **ADRB3 (T/C, Trp64Arg)** comporta una sostituzione della citosina al posto della timina al codone 64 del gene, che ha l'effetto di convertire il triptofano in arginina (Trp64Arg) nella sequenza degli aminoacidi. Il polimorfismo Trp64Arg è funzionale e colpisce l'attività del recettore ADRB3 interrompendo il metabolismo dei lipidi attraverso la lipolisi ridotta.

I polimorfismi di ADRB2 possono avere un ruolo nella patogenesi dei disordini gastrointestinali funzionali (FGID).

I portatori dell'allele di Arg del polimorfismo Trp64Arg del gene ADRB3 possono essere ad un rischio aumentato per sviluppare per ipertensione essenziale (EH).



VARIANTI GENETICHE del gene ADRB2 e del gene ADRB3 (SINDROME METABOLICA)



CATALOGO

REF: GEN-042-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 3
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-042-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 1 (ADRB2 c.46 G>A) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 2 (ADRB2 c.79 C>G) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 3 (ADRB3 Trp64Arg) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 930 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante Control ADRB2 rs1042713	Control 1 c.46G>A	1 x 22 µl	-20°C
	Control 2 c.46G>A	1 x 22 µl	-20°C
	Control 3 c.46G>A	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante Control ADRB2 rs1042714	Control 1 c.79 C>G	1 x 22 µl	-20°C
	Control 2 c.79 C>G	1 x 22 µl	-20°C
	Control 3 c.79 C>G	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante Control ADRB3 rs4994	Control 1 Trp64Arg	1 x 22 µl	-20°C
	Control 2 Trp64Arg	1 x 22 µl	-20°C
	Control 3 Trp64Arg	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-042-25

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
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.
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)	≥ 5 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	>40 Cq
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ/SENSIBILITÀ	99,9%/98%