



VARIANTE GENETICA G742A del gene COMT

CATALOGO

REF: GEN-044-25
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 G742A del gene COMT (rs4680), mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx. Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.

BASI SCIENTIFICHE

La **mutazione del gene COMT** svolge un ruolo significativo nel rilascio da parte dell'organismo di neurotrasmettitori come la dopamina, la noradrenalina e l'epinefrina. Questo gene codifica per l'enzima catecol-O-metiltransferasi (COMT), la cui attività è cruciale per la regolazione dell'umore, delle risposte allo stress e della funzione cognitiva. È stato proposto come possibile predittore dello sviluppo del dolore cronico. COMT sembrerebbe essere coinvolto nel trattamento della sindrome del dolore centrale, e nelle risposte agli stress fisici ed emotivi attraverso la sua regolazione diretta delle vie dopaminergiche, il che porta a cambiamenti compensatori nel trattamento oppioidergico in risposta al dolore.

- 5 Pain. 2024 Dec 1;165(12):e184-e189. The polymorphism Val158Met in the COMT gene: disrupted dopamine system in fibromyalgia patients?
- 5 J Clin Pharmacol. 2024 Mar;64(3):378-381. Genetic Polymorphism as a Possible Cause of Severe Postoperative Pain
- 5 Meta-Analysis J Geriatr Psychiatry Neurol. 2023 Mar;36(2):98-106. Association of Catechol-O-Methyltransferase Gene rs4680 Polymorphism and Levodopa Induced Dyskinesia in Parkinson's Disease: A Meta-Analysis and Systematic Review
- 5 PsyChJournal. 2022;11:779-791. The effects of catechol-O-methyltransferase single nucleotide Polymorphisms on positive and negative symptoms of schizophrenia: A systematic review and meta-analysis.

SIGNIFICATO CLINICO

Il polimorfismo SNP rs4680 nel gene della catecol-O-metiltransferasi (COMT) è una variante *missense* (G>A, Val158Met) associata ad alterata attività dell'enzima COMT, caratteristica predittiva per lo sviluppo di alcune condizioni di dolore cronico. Questo polimorfismo comporta una sostituzione dell'amminoacido valina (Val) con la metionina (Met) in posizione 158 dell'enzima. Il polimorfismo SNP rs4680 determina 3 possibili genotipi con diversi livelli di attività enzimatica: il genotipo omozigote A/A con bassa attività, l'eterozigote A/G con attività intermedia e l'omozigote G/G con alta attività. La variante *missense* Val158Met è comunemente analizzata nel contesto della ricerca sul dolore ed è stata associata a sintomi di dolore nei pazienti con FM (fibromialgia). In diversi studi, il genotipo Val/Val è stato associato a un maggiore consumo di morfina durante il periodo acuto postoperatorio rispetto ad altri genotipi. La ricerca suggerisce che gli individui portatori dell'allele Met potrebbero essere più suscettibili ai sintomi di insonnia. Questo potrebbe essere dovuto alla lenta degradazione dei neurotrasmettitori come la dopamina, che può portare a un aumento dell'eccitazione e difficoltà nel passaggio al sonno.



VARIANTE GENETICA G742A del gene COMT

CATALOGO

REF: GEN-044-25
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
		GEN-044-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix COMT G742A 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 124 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. GEN-044-25

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 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	>40 Cq
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ/SENSIBILITÀ	99,9%/98%