

VARIANTE GENETICA del gene ACTN3 e del gene PPARG1 α (SPORT PERFORMANCE)

CATALOGO

REF: GEN-046-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
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 del polimorfismo R577X (C>T) del gene ACTN3 (rs1815739) e del polimorfismo Gly482Ser (G>A) del gene PPARG1 α (rs8192678) 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 proteina α -actinin-3, ACTN3, svolge un ruolo cruciale nella contrazione muscolare e nella produzione di forza. Aiuta a stabilizzare le fibre muscolari e le collega ad altre proteine strutturali all'interno delle cellule muscolari. Questa proteina è essenziale per generare contrazioni muscolari rapide e potenti, che sono importanti per le attività e gli sports che richiedono potenza.

PPARG1 α codifica il coattivatore 1- α del recettore γ attivato dal proliferatore dei perossisomi (PGC-1 α), che svolge un ruolo regolatorio centrale nel metabolismo energetico modulando il metabolismo ossidativo sistemico e la funzione mitocondriale ed è anche un gene candidato alla suscettibilità alla NAFLD che svolge un ruolo regolatore centrale nel metabolismo energetico, modulando il metabolismo ossidativo sistemico e la funzione mitocondriale ed è anche un gene candidato per la suscettibilità alla NAFLD (*non-alcoholic fatty liver disease*).

Le prestazioni atletiche possono essere influenzate da caratteristiche individuali, condizioni ambientali, allenamento e genetica. Il recettore- α attivato da proliferatore perossisomiale (PPAR α) e l' α -actinin-3 (ACTN3) sono due geni che potenzialmente possono influenzare le performance atletiche.

§ Polymorphisms of PPAR α and ACTN3. Among Adolescent Egyptian Athletes: A Case-Control Study. Life 2025, 15, 477.

§ Role of the PPARG1 α Gene and Its rs8192678 Polymorphism on Sport Performance, Aerobic Capacity, Muscle Adaptation and Metabolic Diseases: A Narrative Review Genes (Basel). 2024 Dec 20;15(12):1631.

§ A Systematic Review and Meta-analysis of the Association Between ACTN3 R577X Genotypes and Performance in Endurance Versus Power Athletes and Non-athletes. El Ouali et al. Sports Medicine - Open 3 https://doi.org/10.1186/s40798-024-00711-x

§ J Sports Sci. 2023 Jan;41(1):56-62. The PPARG1 α Gly482Ser polymorphism is associated with elite long-distance running performance

§ World J Gastroenterol. 2021 Jul 7;27(25):3863-3876. PPARG1 α rs8192678 G>A polymorphism affects the severity of hepatic histological features and nonalcoholic steatohepatitis in patients with nonalcoholic fatty liver disease

§ Cells. 2019 Dec 19;9(1):12. Genetic Associations with Aging Muscle: A Systematic Review

§ ACTN3: More than Just a Gene for Speed. Front. Physiol. , 18 December 2017. Volume 8 - 2017

SIGNIFICATO CLINICO

L' α -actinin-3, nota anche come isoforma 3 dell' α -actinin del muscolo scheletrico o proteina di legame del F-actina, è una proteina che negli esseri umani è codificata dal gene ACTN3, situato sul cromosoma 11. Il polimorfismo SNPs R577X (rs1815739) nel gene influenza l'espressione di tale proteina. Questo polimorfismo, determina la sostituzione di un residuo di arginina al codone 577 con un codone di arresto precoce, risultante dalla sostituzione della base "C" in posizione 1,747 nell'esone 16 con una base "T". In particolare, gli individui con un genotipo 'null' 577XX (o semplicemente 'XX') non sono in grado di esprimere la proteina ACTN3, al contrario degli individui con i genotipi RR e RX. Il genotipo XX non causa danno, poiché la mancanza di espressione di α -actinin-3 è compensata dalla overespressione dell' α -actinin-2.

La variante genetica PPARG1 α (rs8192678), determina il polimorfismo Gly482Ser (una transizione G>A che determina una sostituzione di una glicina (G) con una serina (S) alla posizione 482 dell'amminoacido nell'esone 8). L'allele G è associato ad una maggiore efficienza mitocondriale, ad una maggiore capacità aerobica, e ad una maggiore proporzione di fibre muscolari di tipo I resistenti alla fatica, a beneficio degli sport di resistenza come il ciclismo e il triathlon. L'allele A è collegato ad un aumento dei rischi di condizioni metaboliche, tra cui il diabete di tipo 2 e l'obesità.



VARIANTE GENETICA del gene ACTN3 e del gene PPARG1 α (SPORT PERFORMANCE)

CATALOGO

REF: GEN-046-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
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-046-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix ACTN3 10X	1 x 62 μ l	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PPARG1 α 10X	1 x 62 μ l	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 620 μ l	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante Control ACTN3 (rs1815739)	Control 1 ACTN3	1 x 22 μ l	-20°C
	Control 2 ACTN3	1 x 22 μ l	-20°C
	Control 3 ACTN3	1 x 22 μ l	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante Control PPARG1 α (rs8192678)	Control 1 PPARG1 α	1 x 22 μ l	-20°C
	Control 2 PPARG1 α	1 x 22 μ l	-20°C
	Control 3 PPARG1 α	1 x 22 μ l	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-046-25

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%