

VARIANTE GENETICA del gene SUPEROSSIDO DISMUTASE 2

CATALOGO

REF: GEN-048-25
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 Ala16Val (C>T) del gene SUPEROXIDE DISMUTASE 2 (rs4880; C47T) 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

La superossido dismutasi 2 (SOD2), nota anche come manganese superossido dismutasi (MnSOD), è uno dei principali sistemi di difesa antiossidante contro i radicali superossido mitocondriali. Le variazioni nell'attività dell'enzima antiossidante SOD2 sono state associate a un'alterazione della progressione e del rischio di diverse malattie.

Il diabete mellito (DM) è una malattia cronica eterogenea e lo stress ossidativo è un fattore chiave nello sviluppo e nella progressione della malattia e delle sue complicanze. Lo stato antiossidante può influire sulla vulnerabilità al danno ossidativo, sull'insorgenza e sulla progressione del diabete e delle sue complicanze.

SIGNIFICATO CLINICO

Il gene SOD2 è localizzato sul cromosoma 6 nella regione q25. La variante genetica rs4880 determina una sostituzione C>T (GCT/GTT), all'interno dell'esone 2 della SOD2, con conseguente cambio di aminoacido da alanina a valina (Ala16Val) e, in ultima analisi, un'alterazione della struttura secondaria e della funzione dell'enzima. L'attività dell'enzima SOD2 è più elevata nei soggetti CC (Ala16Ala), mentre i soggetti con genotipo TT (Val16Val) presentano un'attività enzimatica inferiore, a causa di un trasferimento meno efficiente dell'enzima dal citoplasma ai mitocondri.

Studi precedenti hanno riportato che gli alleli SOD2 (CT+TT) sono associati a una riduzione del 25% dell'attività catalitica dell'enzima, che potenzialmente altera l'omeostasi redox cellulare.

Il genotipo TT di questa variante è associato a un aumento del rischio di CHD (malattia coronarica) e a una minore difesa antiossidante plasmatica nei pazienti diabetici. Recentemente è stato dimostrato che gli alleli (CT+TT) hanno concentrazioni inferiori di s-folato e concentrazioni superiori di p-tHcy rispetto ai soggetti con alleli (CC).

§ Genes Nutr. 2025 Jan 21;20(1):1. Impact of single nucleotide polymorphisms (SNPs) in antioxidant-enzyme genes on the concentrations of folate, homocysteine and glutathione in plasma from healthy subjects after folic acid supplementation - a randomized controlled crossover trial

§ Mol Biol Rep. 2024 Jul 13;51(1):805. Modifiable risk factors, oxidative stress markers, and SOD2 rs4880 SNP in coronary artery disease: an association study

§ Association of a single nucleotide polymorphism in SOD2 with susceptibility for the development of diabetic nephropathy in patients with type 2 diabetes: A Saudi population study. Endocrinol Diab Metab. 2023;6:e449. <https://doi.org/10.1002/edm2.449>

§ SOD2 gene Val16Ala polymorphism is associated with macroalbuminuria in Mexican Type 2 Diabetes patients: a comparative study and meta-analysis. Ascencio-Montiel et al. BMC Medical Genetics 2013, 14:110 <http://www.biomedcentral.com/1471-2350/14/110>

§ Role of Superoxide Dismutase 2 Gene Ala16Val Polymorphism and Total Antioxidant Capacity in Diabetes and its Complications. Avicenna Journal of Medical Biotechnology, Vol. 8, No. 2, April-June 2016



VARIANTE GENETICA del gene SUPEROSSIDO DISMUTASE 2

CATALOGO

REF: GEN-048-25
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-048-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix SOD-2 rs4880 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 310 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-048-25

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%