



VARIANTI GENETICHE del gene VITAMINA-D RECEPTOR

CATALOGO

REF: GEN-049-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 4
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

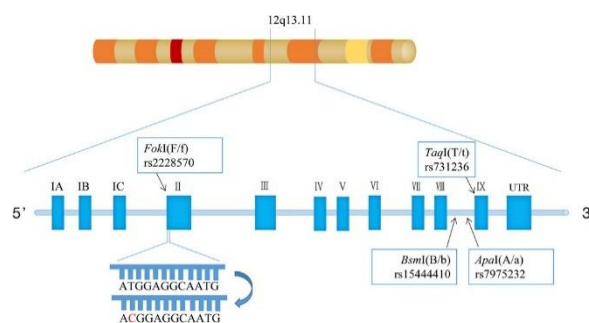
Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE-USO RICERCA**. Determinazione delle varianti genetiche **BsmI (rs1544410, G/A), FokI (rs2228570, C/T), TaqI (rs731236, T/C), ApaI (rs7975232, A/C)** del gene codificante per il recettore della vitamina-D 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 vitamina D è una vitamina importante e un ormone steroideo che svolge un ruolo fondamentale nella mineralizzazione e nel metabolismo osseo. Regola le concentrazioni sieriche di calcio (sCa) e fosfato (sP), assicura un adeguato deposito di idrossiapatite nella matrice ossea e influisce sullo sviluppo scheletrico, sul mantenimento dell'architettura scheletrica, sulla secrezione ormonale e sulla funzione immunitaria. Questa azione della vitamina D è mediata dal recettore della vitamina D (VDR) che si lega specificamente alla 1,25 diidrossivitamina D3. Le varie scoperte genetiche hanno iniziato a spiegare le complesse associazioni tra il pathway della vitamina D e la salute delle ossa. Inoltre, le alterazioni del gene del recettore della vitamina D (VDR) svolgono un ruolo chiave nell'alterare l'assorbimento della vitamina D, modificandone potenzialmente la funzione e aumentando la suscettibilità ai disturbi cardiovascolari.

SIGNIFICATO CLINICO

Il gene che codifica il recettore Vit. D (VDR) è considerato un importante candidato per la regolazione genetica della resistenza ossea, dell'omeostasi ossea e del metabolismo. Il gene, di circa 75 kb, si trova sul cromosoma 12q13.11 e contiene 12 esoni e quasi 300 polimorfismi diversi. I polimorfismi più studiati del gene VDR sono quattro: ApaI (rs7975232 A/C), BsmI (rs1544410 A/G), FokI (rs2228570 T/C), TaqI (rs731236, T/C).



§ Arch. Dermatol. Res. 2025 Feb 19;317(1):437. Role of VDR gene polymorphisms and environmental factors in the development of skin cancers: evidence by updated meta-analysis.

§ Acta Medica (Hradec Kralove). 2024;67(4):113-124. Updated Meta-Analysis of VDR FokI and TaqI Variants and Their Association with Melanoma Risk

§ Cureus. 2022 Dec 19;14(12):e32715. Vitamin D Receptor Gene Polymorphism ApaI as a Predisposing Factor for Psoriasis and Its Relation With Serum Vitamin D Levels and Psoriasis Severity.

§ Meta-Analysis Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids. 2023;42(1):37-37. Lower vitamin D levels and VDR variants



VARIANTI GENETICHE del gene VITAMINA-D RECEPTOR

CATALOGO

REF: GEN-049-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 4
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 GEN-049-25	CONSERVAZIONE
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 1 (VDR BsmI G>A) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 2 (VDR FokI C>T) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 3 (VDR TaqI T>C) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix 4 (VDR ApaI A>C) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 496 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1, Control 2, Control 3 BsmI G>A	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1, Control 2, Control 3 FokI C>T	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1, Control 2, Control 3 TaqI T>C	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1, Control 2, Control 3 ApaI A>C	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-049-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	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%