

VARIANTE GENETICA del gene TCF7L2 (RISCHIO DIABETE TIPO II)

CATALOGO

REF: GEN-050-25
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 dei dispositivi in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE-USO RICERCA**. Determinazione dei polimorfismi rs7903146 (C>T) del fattore di trascrizione 7-like 2 (TCF7L2) 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

Negli esseri umani, il TCF7L2 si trova sul cromosoma 10q25.2-q25.3; si estende su 217,432 bp di DNA ed è composto da 17 esoni. La proteina TCF7L2 a lunghezza intera contiene 596 residui amminoacidici in una determinata sottosequenza dell'estremità N-terminale, del dominio di legame β -catenina, della sequenza di legame Groucho, del dominio di legame HMG box-DNA (HGM-DBD), del cisteina clamp (C clamp) e dell'estremità C-terminale.

TCF7L2 opera come fattore di trascrizione con la β -catenina, regolando i geni bersaglio della segnalazione WNT coinvolti nella differenziazione cellulare, compreso lo sviluppo e la funzione delle cellule β pancreatiche e delle cellule α .

Il diabete di tipo 2 è una malattia multifattoriale e una delle principali cause di morte e disabilità in tutto il mondo. La predisposizione al diabete di tipo 2 è influenzata da fattori genetici, da un ambiente fetale sfavorevole e da comportamenti legati allo stile di vita che dipendono dal tempo e dall'età (ad esempio, dieta non sana, inattività fisica) che portano a un aumento eccessivo del peso corporeo, provocando infine l'insorgenza del diabete di tipo 2 conclamato.

Studi di associazione genomica hanno identificato oltre 1200 segnali di associazione al rischio di diabete di tipo 2.

§ Impact of TCF7L2 rs7903146 on clinical presentation and risk of complications in patients with type 2 diabetes. Diabetes Obes Metab. 2025;1-10.

§ CC Genotype at TCF7L2 Diabetes Risk Locus rs7903146 Directs a Coordinated Fatty Acid Response to a Mediterranean Diet Intervention: A Randomized Controlled Trial. Lifestyle Genomics 2025;18:36-51.

§ Significant Association of Polymorphisms in the TCF7L2 Gene with a Higher Risk of Type 2 Diabetes in a Moroccan Population. J. Pers. Med. 2021;11(6), 461;

§ TCF7L2 Genetic Variants Contribute to Phenotypic Heterogeneity of Type 1 Diabetes. Diabetes Care 2018;41:311-317.

§ Meta-Analysis BMC Med Genet. 2018 Mar 7;19(1):38. doi: 10.1186/s12881-018-0553-5. Meta-analysis of association between TCF7L2 polymorphism rs7903146 and type 2 diabetes mellitus

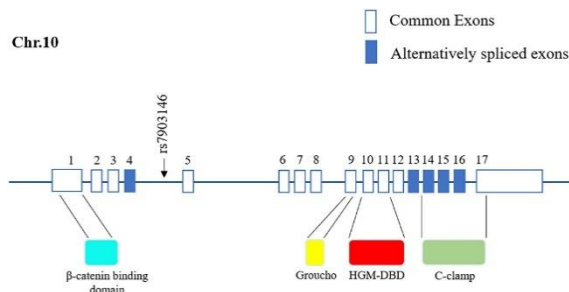
§ Multicenter Study Diabetes. 2008 Jan;57(1):244-54. doi: 10.2337/db07-0615. Epub 2007 Oct 31. Impact of common type 2 diabetes risk polymorphisms in the DESIR prospective study

SIGNIFICATO CLINICO

Studio prospettico DESIR: rs7903146 (C/T) è una variante comune nel gene del fattore di trascrizione 7-like 2 (TCF7L2), con l'allele T identificato come allele di rischio per il diabete di tipo 2.

I genotipi TCF7L2 rs7903146 CT/TT hanno fortemente predetto il diabete di tipo 2 futuro. L'allele T di rischio era associato a una ridotta secrezione di insulina, effetti incretinici e un aumento del tasso di produzione epatica di glucosio. L'espressione di TCF7L2 nelle isole pancreatiche umane era aumentata di 5 volte nel T2D, in particolare nei portatori del genotipo TT.

Pertanto, una singola variante ad alto impatto sul rischio di diabete può influenzare diverse caratteristiche cliniche chiave nei pazienti con diagnosi di diabete di tipo 2 e, cosa più importante, un rischio relativamente più basso e finora non riconosciuto di complicanze macrovascolari fino a 10 anni dopo la diagnosi di diabete di tipo 2.





VARIANTE GENETICA del gene TCF7L2 (RISCHIO DIABETE TIPO II)

CATALOGO

REF: GEN-050-25
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-050-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix TCF7L2 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-050-25

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) + 64 °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%