



MUTAZIONE 2282del4 DEL GENE FILAGGRINA

CATALOGO

REF: GEN-052-25
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 della mutazione genetica 2282del4 del gene filaggrin (rs558269137) 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 dermatite atopica (DA) è una malattia cutanea infiammatoria cronica e ricorrente, comunemente diffusa, che di solito si sviluppa nell'infanzia o nella prima infanzia, caratterizzata da pelle secca, dermatite simile all'eczema e prurito persistente. Il prurito porta a una ridotta qualità del sonno, influenzando seriamente la salute del bambino e della sua famiglia. I meccanismi alla base della patogenesi della DA sono complessi; molte evidenze lo attribuiscono all'interazione di fattori genetici e ambientali, con conseguente alterazione della funzione della barriera cutanea, disordini del sistema immunitario e squilibrio della microflora epidermica. La filaggrina è una delle proteine più importanti coinvolte nell'omeostasi della barriera epidermica. Il gene della filaggrina (FLG) è un gene complesso, altamente polimorfico e ripetitivo, situato nel complesso di differenziazione epidermica sul cromosoma 1q21. Le mutazioni nulle di FLG sono state associate a un esordio più precoce della malattia.

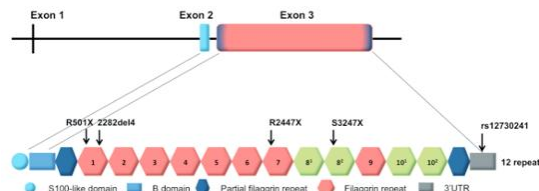
§ Association between polymorphisms and atopic dermatitis susceptibility: A systematic review and meta-analysis. Gene 913 (2024) 148397 <https://doi.org/10.1016/j.gene.2024.148397>

§ The Value of FLG Null Mutations in Predicting Treatment Response in Atopic Dermatitis: An Observational Study in Finnish Patients. Acta Derm Venereol 2017; 97: 456–463. doi: 10.2340/00015555-2578.

§ The Genetics and Epigenetics of Atopic Dermatitis—Filaggrin and Other Polymorphisms. Clin Rev Allerg Immunol (2016) 51:315–328 DOI 10.1007/s12016-015-8508-5

SIGNIFICATO CLINICO

La filaggrina è una delle principali proteine strutturali nello strato corneo (SC) ed è generata dal precursore proflaggrina, che è espresso nei cheratinociti in fase di differenziazione terminale ed è il principale costituente dei granuli di cheratohialina nello strato granuloso. Sono state descritte quarantanove mutazioni tronche, inclusa la mutazione 2282del4 (rs558269137), lungo tutta la lunghezza della molecola di proflaggrina, e l'incidenza di queste mutazioni varia considerevolmente tra diversi gruppi etnici e popolazioni. Questa mutazione è la più nota tra un numero relativamente elevato di mutazioni con perdita di funzione (LoF) nel gene FLG che comportano un aumento del rischio di ittiosi volgare, dermatite atopica ed eczema.





MUTAZIONE 2282del4 DEL GENE FILAGGRINA

CATALOGO

REF: GEN-052-25
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-052-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix FLG 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-052-25

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%