



VARIANTI GENETICHE NELLA STEATOSI EPATICA NON ALCOLICA (NAFLD)

CATALOGO

REF: GEN-054-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 3
REF: GEN-054-50
Test: 50 Reazioni: 62 x 3
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 delle varianti genetiche dei geni PNPLA3 (rs738409), TM6SF2 (rs58542926), MBOAT7/TMC4 (rs641738) C>T 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

I geni coinvolti nel quadro clinico NAFLD (MALATTIA NON ALCOLICA DEL FEGATO GRASSO) sono: **PNPLA3**, membro della famiglia delle patatin-like fosfolipasi. È coinvolto nella sintesi e nel rimodellamento dei lipidi cellulari, convertendo l'acido lisofosfatidico in acido fosfatidico. Il polimorfismo PNPLA3 rs738409 C>G (I148M) comporta una sostituzione dell'isoleucina con la metionina al codone 148. **TM6SF2**, la variante rs58542926 C > T nel gene mostra una sostituzione di glutammato con lisina al locus 167 (E167 K) che aumenta il livello di TAG intraepatico e induce il fegato a trattenere le lipoproteine a bassissima densità (VLDL). **MBOAT7** catalizza il trasferimento di un acil-CoA a lisofosfatidilinositolo (lysoPI) e ha una preferenza per arachidonil-CoA. Pertanto, potrebbe essere uno dei meccanismi attraverso i quali vengono regolati i livelli di acido arachidonico libero pro-infiammatorio e degli eicosanoidi.

§ Review Liver Int. 2025 Apr;45(4):e70051. PNPLA3 I148M and Hepatocellular Carcinoma
§ Review Metab Brain Dis. 2025 Jul 10;40(6):240. From nonalcoholic fatty liver disease to neuroinflammation: the role of chronic systemic inflammation.
§ Meta-Analysis Medicine (Baltimore). 2023 Mar 10;102(10):e33110. Patatin-like phospholipase domain-containing 3 gene (PNPLA3) polymorphic (rs738409) single nucleotide polymorphisms and susceptibility to nonalcoholic fatty liver disease: A meta-analysis of twenty studies
§ Front Nutr. 2023 Mar 21;10:1101341. The I148M PNPLA3 variant mitigates niacin beneficial effects: How the genetic screening in non-alcoholic fatty liver disease patients gains value.
§ Meta-Analysis Horm Metab Res. 2022 Oct;54(10):686-695. Associations of PNPLA3 rs738409 Polymorphism with Plasma Lipid Levels: A Systematic Review and Meta-Analysis.
§ Cell Mol Gastroenterol Hepatol. 2022;13(3):759-788. TM6SF2/PNPLA3/MBOAT7 Loss-of-Function Genetic Variants Impact on NAFLD Development and Progression Both in Patients and in In Vitro Models.
§ Front Med (Lausanne). 2021 Oct 8;8:734847. PNPLA3, TM6SF2, and MBOAT7 Influence on Nutraceuical Therapy Response for Non-alcoholic Fatty Liver Disease: A Randomized Controlled Trial.
§ Nat Commun. 2016 Sep 15;7:12757. MBOAT7 rs641738 increases risk of liver inflammation and transition to fibrosis in chronic hepatitis C.

SIGNIFICATO CLINICO

Uno studio di meta-analisi sul polimorfismo PNPLA3 rs738409 C>G (Horm Metab Res. 2022 ott;54(10): 686-695) ha dimostrato che le persone con genotipo CC hanno il 52% in meno di probabilità di sviluppare steatosi epatica non alcolica, mentre quelle con genotipo CG hanno il 19% in più di probabilità di svilupparla. Inoltre, la popolazione con genotipo GG ha il 105% in più di probabilità di sviluppare steatosi epatica non alcolica. Inoltre, negli individui con MASLD, l'allele G di PNPLA3 rs738409 è stato associato a livelli circolanti più bassi di adiponectina, un biomarcatore con proprietà anti-infiammatorie, antifibrotiche e anticarcinogeniche.

I genotipi CG e GG del polimorfismo PNPLA3 rs738409 C>G e CT e TT del polimorfismo TM6SF2 rs58542926 sono associati a un maggiore accumulo di grasso epatico e al rischio di fibrosi, cirrosi e comparsa del carcinoma epatocellulare (HCC) rispetto ai pazienti wild-type. Risultati simili derivati dallo studio della variante genetica MBOAT7 rs641738 (C/T-T/T) hanno dimostrato di essere collegati al rischio di peggioramento della NAFLD in un ampio studio di coorte a causa della sua influenza sul rimodellamento della catena acilica del fosfatidilinositolo epatico.



VARIANTI GENETICHE NELLA STEATOSI EPATICA NON ALCOLICA (NAFLD)

CATALOGO

REF: GEN-054-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 3
REF: GEN-054-50
Test: 50 Reazioni: 62 x 3
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-054-25	GEN-054-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PNPLA3 10X	1 x 62 µl	2 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix TM6SF2 10X	1 x 62 µl	2 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix MBOAT7 10X	1 x 62 µl	2 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 930 µl	2 x 930 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1	1 x 45 µl	2 x 45 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 45 µl	2 x 45 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-054-25 / GEN-054-50

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 (GEN-054-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-054-50)
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%