

VARIANTI GENETICHE DELLA STEATOSI EPATICA NON ALCOLICA (NAFLD) PANEL 2

CATALOGO

REF: GEN-061-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 3
REF: GEN-061-50
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 rs13412852 (LPIN1), rs3750861 (KLF6) e rs12603226 (ZNF624) 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

Esiste una significativa eterogeneità nel fenotipo clinico e nella storia naturale della steatosi epatica non alcolica (NAFLD), denominata attualmente come steatosi epatica associata a disfunzione metabolica (MASLD), poiché si tratta di una malattia multifattoriale derivante dall'interazione tra il background genetico e i fattori ambientali.

Oltre alle varianti genetiche PNPLA3 rs738409 C>G, TM6SF2 rs58542926 C>T e MBOAT7 rs641738, esistono altri geni coinvolti nel quadro clinico della MASLD/NAFLD:

LPIN1: è una fosfidolasi dell'acido fosfatidico (PA) dipendente dal Mg(2+) che catalizza la defosforilazione del PA per produrre diacilglicerolo e fosfato inorganico.

KLF6: è un fattore di trascrizione che modula la migrazione dei trofoblasti, la differenziazione e la produzione di specie reattive dell'ossigeno (ROS). L'espressione epatocitaria di KLF6 regola il metabolismo epatico degli acidi grassi e del glucosio attraverso l'attivazione trascrizionale della glucocinasi epatica e la regolazione post-trascrizionale del PPARα

ZNF624: Le proteine zinc-finger (ZNF) sono uno dei gruppi di proteine più abbondanti e hanno una vasta gamma di funzioni molecolari. Data l'ampia varietà dei domini zinc-finger, le ZNF sono in grado di interagire con DNA, RNA, PAR (poli-ADP-ribosio) e altre proteine. Pertanto, le ZNF sono coinvolte nella regolazione di diversi processi cellulari.

SIGNIFICATO CLINICO

LPIN1: Gli SNP e gli aplotipi LPIN1 sono stati associati a diversi componenti della sindrome metabolica. L'espressione della variante LPIN1 rs13412852 è dipendente dall'età, ovvero il fenotipo è più o meno marcato o coinvolgere tratti diversi durante l'età dello sviluppo. Infatti, la variante LPIN1 rs13412852 è stata associata ai livelli lipidici, alla gravità della NASH e alla fibrosi epatica nei bambini con NAFLD. Al contrario, influenza la massa corporea, ma non la gravità dell'istologia epatica, negli adulti con NAFLD della stessa etnia. Inoltre, è plausibile che LPIN1 rs13412852 riduca l'ossidazione degli acidi grassi e aumenti la lipogenesi in uno stile di vita sedentario, favorendo così lo sviluppo della steatosi.

(IVS) 1-27 G>A del gene **KLF6** (rs3750861) è un polimorfismo a singolo nucleotide frequente nell'introne 1 in posizione 3023 (-27 a monte dell'esone 2) del gene KLF6, che abolisce i siti di legame SF2/ASF e SRp55 wild-type e genera un sito di legame SRp40 funzionale e quindi aumenta lo splicing alternativo. Tale polimorfismo aumenta la generazione di forme di splicing alternative antagoniste del KLF6 e protegge i pazienti dalla NAFLD avanzata.

Il polimorfismo A>T rs12603226 del gene **ZNF624** è stato associato ad un maggiore rischio di sviluppare MASLD/NAFLD. ZNF624 rs12603226 C>T

§ Int J Mol Sci. 2026 Feb 8;27(4):1644. The Interplay of Genetics and Lifestyle in MASLD: Focus on LPIN1 rs13412852 and Sedentary Behaviour.

§ Nat Metab 2025 Nov;7(11):2199-2211. Human genetics of steatotic liver disease: insights into insulin resistance and lipid metabolism.



VARIANTI GENETICHE DELLA STEATOSI EPATICA NON ALCOLICA (NAFLD) PANEL 2

CATALOGO

REF: GEN-061-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 3
REF: GEN-061-50
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-061-25	GEN-061-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix LPIN1 10X	1 x 62 µl	2 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix KLF6 10X	1 x 62 µl	2 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix ZNF624 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-061-25/GEN-061-50

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-061-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-061-50)
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%