



Polimorfismo G1001C del gene FV (FV Cambridge)

CATALOGO

REF: GEN-062-25
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-062-50
Test: 50 Reazioni: 62
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 del polimorfismo G1001C FV Cambridge (rs118203906) mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

BASI SCIENTIFICHE

Il tromboembolismo venoso (VTE), che di solito implica trombosi venosa profonda, embolia polmonare, o entrambi i disordini, è un disordine complesso e multifattoriale, in cui un certo numero di condizioni interagiscono e contribuiscono ad aumentare il rischio individuale culminando nello sviluppo di disturbi occlusivi venosi. La trombofilia è comunemente definita come una propensione a sviluppare tromboembolismo venoso sulla base di una condizione di ipercoagulabilità attribuibile a disordini ereditari o acquisiti che coinvolgono la coagulazione del sangue o la fibrinolisi. Tra i fattori di rischio ambientali, alcuni possono provocare un aumento della ipercoagulabilità, ad esempio il cancro, la chirurgia, i traumi o le fratture, l'immobilizzazione, la gravidanza e il periodo postpartum, i viaggi a lunga distanza, l'ospedalizzazione, il cateterismo e l'infezione acuta ed altri possono essere considerati come condizioni predisponenti, come l'età, il sesso, la razza/etnia, l'indice di massa corporea e l'obesità, l'uso di contraccettivo orale o di terapia ormonale, di corticosteroidi o di statine, la dieta, l'attività fisica, il tempo sedentario e l'inquinamento atmosferico.

SIGNIFICATO CLINICO

Il tromboembolismo venoso, inoltre, ha una forte base genetica, con circa il 50-60% della varianza nell'incidenza attribuibile agli effetti genetici. Alcune varianti di suscettibilità genetica che contribuiscono al rischio sono state identificate in geni candidati, come ad esempio i geni codificanti il Fattore V e la protrombina.

Il Fattore V Cambridge è una variante genetica del fattore V della coagulazione, caratterizzata dalla sostituzione dell'amminoacido arginina con treonina nella posizione 306 (Arg306→Thr, AGG→ACG) della proteina.

Questa mutazione altera il sito di clivaggio della proteina C attivata (APC), riducendo la capacità del fattore V di essere inibito e favorendo quindi un'attività pro-coagulante eccessiva, risultante nella resistenza all'APC.

La mutazione è associata a un aumento del rischio di trombosi venosa, anche se è estremamente rara nella popolazione generale.

§ Williamson D, Brown K, Luddington R, Baglin C, Baglin T. Factor V Cambridge: a new mutation (Arg306→Thr) associated with resistance to activated protein C. *Blood*. 1998 Feb 15;91(4):1140-4. PMID: 9454742.

§ Norström E, Thorelli E, Dahlbäck B. Functional characterization of recombinant FV Hong Kong and FV Cambridge. *Blood*. 2002 Jul 15;100(2):524-30. doi:10.1182/blood-2002-02-0343. PMID: 12091344.

§ Saadatnia M, Salehi M, Movahedian A, Shariat SZ, Salari M, Tajmiri A, Asadimobarakheh E, Salehi R, Amini G, Ebrahimi H, Kheradmand E. Factor V Leiden, factor V Cambridge, factor II G20210, and methylenetetrahydrofolate reductase in cerebral venous and sinus thrombosis: A case-control study. *J Res Med Sci*. 2015 Jun;20(6):554-62. doi:10.4103/1735-1995.165956. PMID: 26600830; PMCID: PMC4621649.

§ van der Neut Kolfschoten M, Dirven RJ, Vos HL, Tans G, Rosing J, Bertina RM. Factor Va is inactivated by activated protein C in the absence of cleavage sites at Arg-306, Arg-506, and Arg-679. *J Biol Chem*. 2004 Feb 20;279(8):6567-75. doi:10.1074/jbc.M308574200. Epub 2003 Dec 2. PMID: 14660667.

§ Bos MH, Meijerman DW, van der Zwaan C, Mertens K. Does activated protein C-resistant factor V contribute to thrombin generation in hemophilic plasma? *J Thromb Haemost*. 2005 Mar;3(3):522-30. doi:10.1111/j.1538-7836.2005.01181.x. PMID: 15748243.

Polimorfismo G1001C del gene FV (FV Cambridge)

CATALOGO

REF: GEN-062-25
Test: 25 Reazioni: 31
REF: GEN-062-50
Test: 50 Reazioni: 62
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-062-25	GEN-062-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix FV Cambridge 10X	1 x 77,5 µl	2 x 77,5 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 155 µl	2 x 155 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 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 3	1 x 22 µl	2 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-062-25 / GEN-062-50

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-062-25) DNA ricombinante per almeno 6 sedute analitiche (GEN-062-50)
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx.
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%