

### BASI SCIENTIFICHE

La mutazione puntiforme G1691A del gene codificante per il fattore V della coagulazione è stata associata alla resistenza alla degradazione da Proteina C attivata. Questa alterazione funzionale dell'emostasi è correlabile ad un incremento del rischio di trombosi venosa.

La resistenza alla proteina C attivata è una mutazione a trasmissione autosomica dominante. La mutazione è stata descritta nel 2-4% di un gruppo di controllo olandese, e nel 3-5% in quella di controllo del Regno Unito.

### SIGNIFICATO CLINICO

In eterozigosi, la mutazione puntiforme G1691A è associata ad un aumento del 5-10% del rischio trombotico, mentre in omozigosi è associata ad un aumento del 50%. La ricerca di tale mutazione viene eseguita previa amplificazione con primers specifici ed ibridazione con un probe che riconosce una sequenza interna.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il probe è marcato con un colorante fluorescente (reporter dye) ed un altro non fluorescente (quencher dye). Durante la reazione di amplificazione, il rilascio del quencher dal probe provoca un incremento della fluorescenza causata dal reporter che è, quindi, direttamente proporzionale al quantitativo di prodotto amplificato riconosciuto (real-time quantitative PCR). Nel kit Ampli FV Leiden Real Time (G-A), il probe che riconosce l'allele G è coniugato al reporter VIC-JOE, mentre quello che riconosce l'allele A è coniugato al reporter FAM.

### CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico  
B) Amplificazione e Rivelazione con un sistema di Real-Time PCR.
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 50.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; Assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**  
**LOD:**  $\geq 0,016$  ng di DNA  
**LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica**  
100%/98%



UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.