

BASI SCIENTIFICHE

L'emocromatosi, condizione che causa un aumentato assorbimento del ferro alimentare e che determina un progressivo accumulo di ferro nell'organismo, è una malattia ereditaria frequente. Essa è tuttora oggetto di studio ed è spesso scoperta casualmente nel corso di esami periodici o in conseguenza della comparsa di una delle sue complicanze.

È stato stimato che in Italia e in varie regioni europee ed extraeuropee l'incidenza sia di 2-5 malati su 1000 individui e 9-15 portatori su 100. L'emocromatosi è pertanto la malattia ereditaria più comune nel mondo occidentale.

SIGNIFICATO CLINICO

Il gene dell'emocromatosi è stato identificato nel 1996 (HFE gene) e nei pazienti affetti sono state descritte due mutazioni denominate C282Y e H63D. La maggior parte degli individui con emocromatosi (80-100%) è omozigote per la mutazione C282Y, mentre una piccola parte risulta essere eterozigote composta per le mutazioni C282Y e H63D. L'omozigosi per la mutazione H63D non è chiaramente associata all'emocromatosi.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli EMO C282Y e H63D permette l'analisi contemporanea delle mutazioni C282Y ed H63D mediante la tecnica della PCR (polymerase chain reaction) e digestione enzimatica con l'enzima di restrizione Pml I.

CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico
B) Amplificazione
C) Digestione enzimatica
D) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 45.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi; 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.