

BASI SCIENTIFICHE

L'emocromatosi è una malattia ereditaria con una prevalenza stimata fino a 1 individuo su 100 nella popolazione del nord Europa. Molti pazienti (80%) presentano un pattern autosomico recessivo. La mutazione è localizzata nel gene HFE.

SIGNIFICATO CLINICO

Recentemente sono state descritte due mutazioni (A77D e N144H) ereditate come carattere autosomico dominante nel gene che codifica la Ferroportina. La ferroportina (SLC11A3) è una proteina transmembrana di esportazione del ferro.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli EMO A77D permette l'identificazione della mutazione N144H nel gene SLC11A3 che converte l'acido aspartico in istidina. La rilevazione della mutazione viene effettuata mediante l'amplificazione di un frammento di 310 bp con primer specifici, seguita da digestione enzimatica dovuta all'enzima Apo I. La mutazione provoca la perdita di un sito Apo I, quindi l'allele normale produce due frammenti di 230 bp e 80 bp.

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.