

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. Purtroppo essa è tuttora poco considerata e spesso scoperta casualmente nel corso di esami periodici od in conseguenza della comparsa di una delle sue complicanze.

E' stato stimato in Italia e in varie regioni europee ed extraeuropee che esistano 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 tre mutazioni denominate C282Y, H63D e S65C. 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. La mutazione S65C, invece, è presente nel 1,5% della popolazione Europea.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli EMO C282Y, H63D e S65C permette l'analisi contemporanea delle mutazioni C282Y, H63D e S65C mediante la tecnica della PCR (polymerase chain reaction) e successiva reazione di "primer extension". Nello specifico è effettuata una I reazione di multiplex PCR in cui e' amplificato l'esone 2 del gene per le mutazioni H63D e S65C e l'esone 4 per la mutazione C282Y. Successivamente l'amplificato e' utilizzato come stampo per una reazione di estensione utilizzando un oligonucleotide specifico (primer extension). Cio' permette l'individuazione delle singole mutazioni per differenza di una singola base nucleotidica. I prodotti di amplificazione, marcati con fluorofori differenti per ciascuna base nucleotidica, possono essere risolti con uno strumento per elettroforesi capillare dotato di software per analisi dei frammenti.

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.