

BASI SCIENTIFICHE

L'aumento della concentrazione plasmatica dell'omocisteina può essere causato dall'interazione di fattori genetici ed ambientali (fattori nutrizionali, es: ac. folico, vit. B6 e vit. B12).

Le mutazioni genetiche possono coinvolgere uno o più geni codificanti enzimi coinvolti nel metabolismo dell'omocisteina e dell'ac. folico (ad es. cistationina-β-sintetasi, CBS, metilene-tetra-idrofolato-reduttasi, MTHFR, metionina sintetasi reduttasi, MTRR). In particolare, il deficit dell'enzima cistationina-β-sintetasi (CBS) è una patologia ereditaria a trasmissione autosomica recessiva. L'enzima condensa l'omocisteina e la serina per formare cistationina.

SIGNIFICATO CLINICO

Il deficit causa omocistinuria e la patologia conseguente è caratterizzata da ectopia lentis, ritardo mentale, alterazioni dell'apparato scheletrico e disordini vascolari con severe complicanze tromboemboliche. Comunemente si distinguono due forme in relazione alla responsività o meno al trattamento con piridossina.

Nella popolazione Europea le mutazioni più frequenti sono la mutazione I278T e la mutazione A114V. Inoltre nella popolazione italiana è frequente la mutazione 844ins68.

Le mutazioni presenti a carico del gene CBS possono essere presenti, però, anche allo stato di eterozigosi. Tale condizione provoca una moderata iperomocisteinemia e, quindi, un fattore di rischio per lo sviluppo di patologie cardiovascolari.

Recentemente è stato dimostrato che l'eterozigosi per la mutazione CBS 844ins68 (presente nel 7,8% della popolazione caucasica) non è di per sé un fattore di rischio, ma lo diventa quando associata alla presenza di mutazioni a carico dell'enzima MTHFR (es. C677T).

In tal caso, infatti, il rischio di patologie occlusive arteriose e/o venose aumenta di circa 4 volte.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit permette l'identificazione della mutazione 844ins68 in cui è presente un'inserzione di 68 bp all'interno dell'esone 8. L'inserzione interrompe la normale sequenza proteica a livello del codone 282 provocando la prematura terminazione della proteina stessa.

La metodica prevede l'amplificazione con primers specifici, utilizzando un mix PCR contenente SYBR green. Quest'ultimo è un colorante in grado di legare il DNA a doppio filamento, emettendo un quantitativo di fluorescenza (520 nm) proporzionale al quantitativo di DNA legato. La risoluzione è effettuabile utilizzando una strumentazione real-time PCR.

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:** 45.
- **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: ≥ 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.