

BASI SCIENTIFICHE

Le apolipoproteine, quali componenti proteici delle lipoproteine plasmatiche, svolgono una funzione fondamentale nel metabolismo lipidico. L'apolipoproteina E (ApoE) è uno dei principali costituenti proteici delle VLDL, si trova anche in quantità minori nei chilomicroni, LDL e HDL. Quantità elevate di ApoE sono presenti nella sottoclasse HDL1 delle HDL. L'ApoE svolge inoltre un ruolo essenziale nel trasporto del colesterolo dalla periferia verso il fegato. Il gene APOE, localizzato in 19q13.2, codifica per una proteina di 299 aminoacidi sintetizzata principalmente a livello degli epatociti. Il gene presenta tre alleli comuni $\epsilon 2$, $\epsilon 3$ e $\epsilon 4$ che producono tre isoforme proteiche che differiscono nella sequenza aminoacidica (Cisteina/Arginina) alle posizioni 112 e 158: isoforma E2 (Cys112, Cis158), isoforma E3 (Cys112, Arg158) ed isoforma E4 (Arg112, Arg158). La variabilità degli amminoacidi 112 e 158 è dovuta a polimorfismi di singoli nucleotidi (SNP) presenti nel gene in posizione 334 (T/C) e 472 (C/T).

SIGNIFICATO CLINICO

L'APOE è stato uno dei primi marcatori genetici ad essere studiato come fattore di rischio per l'infarto del miocardio. I portatori dell'allele $\epsilon 4$ presentano infatti livelli più elevati di colesterolo totale e LDL, e quindi hanno un rischio maggiore di patologie cardiovascolari. Inoltre, l'allele $\epsilon 4$ è stato associato con la malattia di Alzheimer ad insorgenza tardiva familiare ed alle forme sporadiche. La presenza in eterozigosi dell'allele $\epsilon 4$ determinerebbe un incremento del fattore di rischio di sviluppare la malattia circa tre volte maggiore rispetto alla sua assenza, mentre la sua presenza in omozigosi determinerebbe un rischio ancora maggiore.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli ApoE permette di individuare la presenza dei polimorfismi 334T/C e 472C/T responsabili a livello proteico delle varianti aminoacidiche C112R e R158C. La ricerca di tali polimorfismi viene eseguita previa amplificazione con primers specifici ed ibridazione con un probe che riconosce una sequenza interna. Il probe è marcato con due fluorofori diversi (reporter dye e 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). In questo kit per la rivelazione dei polimorfismi 334 e 472 vengono utilizzati probes marcati con i fluorocromi FAM e JOE.

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:** 25.
- **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.