

BASI SCIENTIFICHE

Lo sviluppo di patologie trombotiche è una delle più comuni cause di morbilità e mortalità nel mondo occidentale. La perturbazione dell'omeostasi è il meccanismo centrale di tutte le trombosi. Le cause di tale squilibrio possono essere anche genetiche. Ciò sottolinea l'importanza dell'interazione tra geni ed ambiente nelle patologie trombotiche.

Molteplici geni sono stati individuati come fattori di rischio per lo sviluppo di aterosclerosi e patologie trombotiche. Tra questi, i polimorfismi a carico del gene codificante per l'enzima convertitore l'angiotensina (ACE) sono stati associati a malattie coronarie ed infarto del miocardio. ACE è un enzima chiave nella regolazione della pressione arteriosa. Esso è responsabile della conversione dell'angiotensina I in angiotensina II, che è un potente vasocostrittore ed un agente proliferante sulle cellule endoteliali e quindi promuovente l'aterosclerosi.

SIGNIFICATO CLINICO

Numerosi studi suggeriscono che circa il 50% della variabilità dei livelli plasmatici dell'enzima ACE dipendono dal polimorfismo inserzione/delezione (I/D) a carico dell'introne 16 del gene. In particolare gli alleli I e D indicano rispettivamente la presenza e l'assenza di un frammento di 287 bp a livello di tale regione intronica. La presenza dell'allele D è associata ad un maggior livello plasmatico dell'enzima e ad un maggior rischio di ipercoagulabilità e danno endoteliale.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli ACE I/D permette l'identificazione del polimorfismo delezione/inserzione a livello dell'introne 16, viene eseguita previa amplificazione con primers specifici e successiva rivelazione su gel di agarosio al 2%. In particolare la presenza dell'allele D da origine ad un frammento di 190 bp, mentre in presenza dell'allele I si amplifica un frammento di ~ 490 bp.

CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico
B) Amplificazione
C) 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, <1%
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.