

### BASI SCIENTIFICHE

Il gene che codifica per apoB-100 (una proteina di 4536 aa) è stato localizzato sul braccio corto del cromosoma 2 ed è costituito da 28 introni e 29 esoni. Sono state identificate diverse mutazioni puntiformi nel presunto dominio di legame del recettore LDL di apoB-100. La prima mutazione ad essere scoperta, e la più frequente, è il cambio di base da CGG a CAG al nucleotide 10708 nell'esone 26. Questa mutazione provoca la sostituzione aminoacidica al codone 3500 da arginina a glutammina (R3500Q), che altera la conformazione del dominio di legame di apoB-100, riducendone l'affinità per il recettore LDL (3-9% del normale).

### SIGNIFICATO CLINICO

Le apolipoproteine, in quanto componenti proteiche delle lipoproteine plasmatiche, svolgono un ruolo fondamentale nel metabolismo lipidico. L'apolipoproteina B-100 (apoB-100) è il principale componente proteico delle lipoproteine a bassa densità (LDL), lipoproteine che trasportano quasi due terzi di tutto il colesterolo plasmatico. L'apoB-100 è necessaria per l'assemblaggio, la secrezione e il metabolismo di queste lipoproteine. In particolare, l'interazione ad alta affinità tra LDL e il recettore LDL (situato sulla superficie della maggior parte delle cellule del nostro corpo) avviene attraverso l'apoB-100, che è il ligando fisiologico e quindi in gran parte responsabile della regolazione dei livelli di colesterolo LDL (LDL-C) nel plasma.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit AMPLI APO B REAL TIME esegue la ricerca della mutazione G10708A mediante amplificazione con primer e sonde specifici per l'esone 26 del gene apoB, con tecnica Real Time PCR.

La Real Time PCR, rispetto ad altri metodi (sequenziamento, RFLP, ecc.), consente di identificare la mutazione anche quando è presente in una piccola percentuale di cellule (sensibilità 1-2% delle cellule mutate; specificità 99%).

### 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:** 50.
- **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%

**RDM 1971289/R**  
**CND W0106010499**



UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.