

### BASI SCIENTIFICHE

La metilazione dei residui di citosina nel contesto delle "CpG islands" ha un importante effetto di regolazione sull'espressione genica. In particolare l'ipermetilazione delle "CpG islands" nella regione promotore di un gene reprime la trascrizione del gene stesso. In molti tumori è stata dimostrata l'ipermetilazione del promotore di geni oncosoppressori, quali p16, p15, E-caderina e di altri geni quali "Death-associated protein-kinase I, DAP-kinase", 06-metilguanina DNA metiltransferasi (MGMT), gene coinvolto nel riparo del DNA e l'enzima glutatione-S-transferasi (GSPT1) etc.

### SIGNIFICATO CLINICO

La valutazione dello stato di ipermetilazione di un gene costituisce potenzialmente un sensibile marker molecolare per definire lo stato di rischio, ottenere una precoce diagnosi e tracciare una prognosi nelle malattie neoplastiche.

L'analisi dello stato di ipermetilazione può essere effettuata su DNA genomico estratto da tessuto, da cellule di sfaldamento o presente nel siero. E' noto, infatti, che il plasma ed il siero di pazienti portatori di neoplasie maligne contengono una quantità di DNA genomico circolante fino a 4 volte maggiore rispetto ai soggetti di controllo.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit permette l'identificazione dello stato di metilazione del promotore del gene p16 e prevede l'estrazione del DNA genomico, il trattamento del DNA con sodio bisolfito in modo da trasformare i residui di citosina non-metilati in uracile, l'amplificazione mediante Real-Time PCR con oligonucleotidi specifici per le sequenze metilate e non-metilate (MSP:methylation specific PCR).

### CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico  
B) Modificazione con sodio bisolfito  
C) Amplificazione e Rivelazione con un sistema di Real-Time PCR.
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di siero/plasma o tessuto fresco/incluso in paraffina.
- **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:**  $\geq 2,5$  ng di DNA modificato con sodio bisolfito.  
**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.