

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 "DAP-kinase", gene inibitore della progressione metastatica, O6-metilguanina DNA metiltransferasi (MGMT), gene coinvolto nel riparo del DNA e l'enzima glutatione-S-transferasi (GSPT1) etc.

L'analisi dello stato di ipermetilazione può essere effettuata su DNA genomico estratto da tessuto 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.

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'ipermetilazione delle "CpG islands", inoltre, rappresenta un'attraente "target" terapeutico: il recupero di geni "silenced" potrebbe essere possibile attraverso l'utilizzo di sostanze capaci di revertire lo stato di ipermetilazione.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit permette l'identificazione dello stato di metilazione del promotore del gene O6-metilguanina DNA metiltransferasi (MGMT).

Il metodo prevede l'estrazione del DNA genomico da siero, sangue intero o tessuto, il trattamento del DNA con sodio bisulfite in modo da trasformare i residui di citosina non-metilati in uracile, l'amplificazione mediante PCR con oligonucleotidi specifici per le sequenze metilate e non-metilate (MSP: methylation specific PCR) e la successiva risoluzione mediante elettroforesi su gel di agarosio.

CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico
B) Modificazione con sodio bisulfite
C) Amplificazione
D) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di siero/plasma o tessuto fresco/incluso in paraffina.
- **Numero di test:** 24
- **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 bisulfite. **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.