

### BASI SCIENTIFICHE

I pathways enzimatici coinvolti nel riparo del DNA giocano un ruolo importante nella stabilità genomica, rappresentando un ruolo di protezione nella carcinogenesi.

Soggetti con una ridotta capacità di riparo del DNA sono più a rischio di mutagenesi. Ci sono molteplici evidenze che dimostrano che il danno al DNA gioca un ruolo nella carcinogenesi di molte tipologie di cancro.

Due sono i pathways principali che intervengono nel ripristino delle rotture a doppio filamento: l'homologous recombination (HR) e il non homologous end joining (NHEj); le proteine coinvolte in questi processi sono molteplici, ma sicuramente alcune delle più importanti sono MRE11, RAD50, RAD51, ERCC2 e XRCC3.

Polimorfismi a carico di geni coinvolti nel riparo del DNA possono alterare la funzione proteica e causare una riduzione nella capacità di riparo del DNA che può provocare instabilità genetica e carcinogenesi.

### SIGNIFICATO CLINICO

Il gene ERCC2 è uno dei 7 geni del gruppo di geni codificanti enzimi coinvolti nel "nucleotide excision repair". Causa Xeroderma Pigmentosum quando mutato nella linea germinale. È localizzato sul cromosoma 19q13 e codifica per un enzima coinvolto nella riparazione per escissione del DNA ed è un membro integrante del fattore di trascrizione basale del complesso/TFIIH BTF2. Il prodotto del gene ATP-dipendente ha attività DNA elicasi e appartiene alla sottofamiglia RAD3 / XPD di elicasi.

Sono stati descritti parecchi polimorfismi a carico di questo gene ed il polimorfismo K751Q ERCC2 (rs13181) che risulta in una sostituzione A>C nella regione codificante del gene è uno dei più studiati.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit AMPLI ERCC2 Real-Time permette l'identificazione di tale polimorfismo con metodica Real-Time PCR.

### 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, tessuto fresco o paraffinato.
- **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.