

INS/DEL ACE POLYMORPHISM (ACE I/D)

Katalogové číslo:	GEN-035-25
Balení	31 reakcí
Výrobce	Biomol
Skladování	-20°C

Odkaz do webového katalogu:

<https://allgene.cz/obchod/ins-del-ace-polymorphism-ace-i-d-angiotensin-converting-enzyme/>



INS/DEL ACE POLYMORPHISM (ACE I/D) (Angiotensin-converting enzyme)

Souprava umožňuje charakterizaci nukleotidového polymorfismu v intronu 16 genu kódujícího lidský angiotenzin konvertující enzym (ACE), konkrétně inserce (I alely) nebo delece (D alely). Metoda zahrnuje amplifikaci vzorků genomové DNA se specifickými oligonukleotidy a sondami a následnou detekci pomocí techniky Real-Time PCR. Primárníám vzorkem je genomová DNA extrahovaná z plné krve, tkáně, buněk apod.

Analytická citlivost: limit detekce (lod) $\geq 0,016$ ng DNA

Analytická citlivost: limit blank (lob) 0% ncn

Reprodukovatelnost 99,9%

Diagnostická specifičnost / diagnostická citlivost 100% / 98%

Renin-angiotensin-aldosteronový systém (RAAS) je hormonální systém, který reguluje krevní tlak, objem cirkulující plazmy, tonus arteriálních svalů prostřednictvím různých mechanismů a sekreci aldosteronu.

Hraje také důležitou roli v etiologii hypertenze. Tento systém má mnoho složek: renin, prorenin, angiotenzin konvertující enzym (ACE), angiotenzinogen (AGT), angiotenzin I a angiotenzin II. Poslední jmenovaný představuje konečný efektor renin-angiotenzinového systému a působí na kardiovaskulární systém prostřednictvím vazby na specifické receptory.

Prvním krokem v enzymatické kaskádě vedoucí k produkci angiotensinu II je konverze angiotenzinogenu na angiotenzin I pomocí proteolytického enzymu reninu. Druhým krokem procesu je konverze angiotensinu I na angiotenzin II prostřednictvím reakce katalyzované ACE. Angiotenzin II je hlavní aktivní peptid RAAS, který funguje prostřednictvím alespoň čtyř typů receptorů. Receptory AGTR1 mediují kardiovaskulární účinky, včetně vazokonstrikce, syntézy aldosteronu, sekrece vazopresinu, proliferace buněk hladkého svalstva cév, průtoku krve ledvinami, regulace aktivity reninu, reabsorpce sodíku v ledvinách, modifikace aktivity sympatického nervového systému a srdeční funkce. Renin-angiotensinový systém (SRAA) také vyvolává lokální účinky na proliferaci buněk, apoptózu, zánět a angiogenezi v různých tkáních. Dále jsou v literatuře údaje, které korelují SRAA s nádorovou tumorigenezou a angiogenezí. V různých složkách RAS existují genetické polymorfismy, které mohou mít klinický význam. Inserce/delece (I/D) genu ACE je přímo spojena s cirkulační hladinou samotného enzymu. V důsledku toho I/D polymorfismus ovlivňuje riziko kardiovaskulárních komplikací, vývoje diabetické nefropatie a obezity. Nedávná meta-analýza také prokázala významnou asociaci mezi I/D polymorfismy a opakovanými potraty. Ženy s genotypy ACE „DD“ nebo „ID“ mají vyšší riziko opakovaného ztráty těhotenství.

§ *Gynecol Endocrinol* 2017; 33 (sup1):32-35. doi: 10.1080/09513590.2017.1404237. Genetic and hemostasiological predictors of IVF pregnancy.

§ *Antihypertensive pharmacogenetic effect of fibrinogen-beta variant -455G>A on cardiovascular disease, end-stage renal disease, and mortality: the GenHAT study. Pharmacogenet Genomics.* 2009 Jun; 19 (6):415-21.

§ *Analysis of the effect of multiple genetic variants of cardiovascular disease risk on insulin concentration variability in healthy adults of the STANISLAS cohort. The role of FGB-455 G/A polymorphism. Atherosclerosis.* 2007 Apr; 191 (2):369-76.