

TRUPCR® MTHFR Mutation (C677T) Kit, 96 reakcí

Katalogové číslo: 3B1332

Výrobce: TRU PCR

Balení: 96 reakcí

Odkaz do webového katalogu:

<https://allgene.cz/obchod/trupcr-mthfr-mutation-c677t-kit-96-reakci/>



N5, N10-methylentetrahydrofolát reduktáza (MTHFR) je enzym, který hraje důležitou roli při metabolizaci aminokyseliny methioninu. Genetický polymorfismus běžně spojený s těžkým deficitem MTHFR je definován substitucí C - T v poloze 677 (C677T) a A1298C definován substitucí A - C v poloze 1298 genu MTHFR. To vede k začlenění aminokyseliny alaninu (A) místo valinu (V) v poloze 222 a glutamátu k substituci alaninu v kodonu 429, respektive MTHFR proteinu.

Změněný MTHFR je známý jako „termolabilní MTHFR“. Homozygotní i heterozygotní nosiče těchto mutací vykazují sníženou aktivitu MTHFR. Homozygotní nosiči trpí významně zvýšenými hladinami homocysteinu v krvi. Obecně se zvýšené hladiny homocysteinu považují za rizikový faktor vaskulárních onemocnění (např. Arteriální trombózy). Mutace C677T ve své homozygotní formě samotná nebo jako směs heterozygot, která zahrnuje jak C677T i A1298C ve stavu, kde se Adeninový (A) zbytek mění na Cytosinový (C) zbytek v 1298. pozici, vede k narušení genu MTHFR a způsobuje drastický úbytek enzymu MTHFR. To opět vede ke zvýšení homocysteinu v krvi.

TRUPCR® MTHFR Mutation Kit je realtime PCR souprava využívající alelické diskriminace pro kvalitativní stanovení mutace na pozadí genomické DNA divokého typu. Při alelické diskriminaci jsou v PCR testu přítomny dvě různé sondy specifické pro každou alelu. Každá sonda je označena jiným fluorescenčním barvivem (FAM nebo HEX / VIC) na svém 5' konci a na konci 3' obsahuje nefluorescenční zhášec. Během amplifikace qPCR budou cílové DNA sondy soutěžit o vazbu napříč variabilní oblastí.

Výhody TRUPCR® MTHFR Mutation (C677T) Kitu

- Kit Detekuje lidský MTHFR gen SNP C677T a A1298C v jediném testu
- Rychlý a extrémně přesný test
- Díky alelické diskriminaci je kit vysoce spolehlivý a vysoce reprodukovatelný
- Vyšší citlivost (2% mutantní alela v pozadí 98% alely divokého typu) a vyšší specifita
- Amplifikace divokého typu alely k ověření kvality a kvantity DNA
- Snadná kompatibilita s Applied Biosystems 7300 / 7500 Real-Time PCR System, AriaMx Real-Time PCR System, CFX Connect™ / CFX96™ / Dx Real-Time PCR Detection System, QuantStudio™ 3 and 5 Real-Time PCR System, Rotor-Gene Q, StepOne™ / StepOnePlus™ Real-Time PCR System