



Klinické souvislosti

Destičkový glykoprotein GPIa tvoří na povrchu krevních destiček spolu s glykoproteinem GPIIa komplex GPIa/IIa. Tento typ membránového receptoru je hlavním zprostředkovatelem adheze trombocytů na kolagen typu 1. Obvyklý počet molekul tohoto receptoru na povrchu krevních destiček je 1000 až 3000, jeho exprese je však značně variabilní. Jednonukleotidová mutace C807T je jedním z tzv. tichých polymorfizmů, které nemění sekvenci aminokyselin. Přítomnost mutované formy však zvyšuje expresi genu. Nositelé mutované alely v heterozygotním i homozygotním stavu mají oproti wild type homozygotům na povrchu destiček 2× více receptorů, což způsobuje zvýšenou adhezivitu trombocytů ke kolagenu

typu 1. Zvýšená adhezivita trombocytů má za podmínek vysokého stříhového stresu v tepenném řečišti trombogenní potenciál. Nosičství mutované alely v heterozygotním i homozygotním stavu je považováno za mírný rizikový faktor infarktu myokardu a cévní mozkové příhody u mladších osob.

Princip detekce

Kit slouží k detekci mutace GPIa (C807T) v genu pro destičkový glykoprotein GPIa v lidské genomové DNA. Kit je založen na **real-time PCR s využitím fluorescenčně značených sond (alelická diskriminace)**.

Produktové varianty

Katalogové číslo	Produkt	Počet reakcí
3211-025	gb HEMO GPIa (C807T)	25
3211	gb HEMO GPIa (C807T)	100

1 balení obsahuje reagentie pro 25 nebo 100 PCR reakcí o objemu 20 µL.

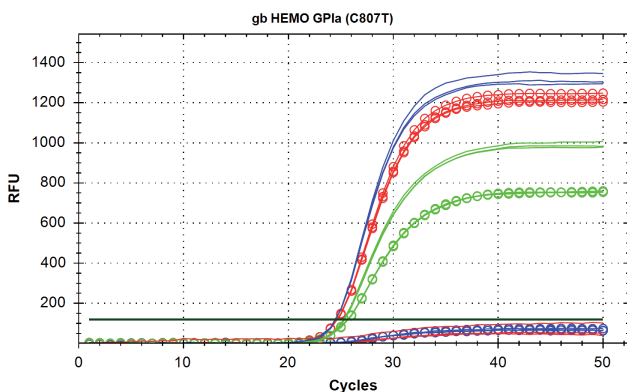
Parametry produktu

- kit je určen pro klinickou *in vitro* diagnostiku
- certifikován CE IVD
- ready-to-use assay
- součástí jsou pozitivní kontroly pro každý z genotypů a negativní kontrola
- pracovní rozsah kitu je 1–100 ng/µl
- detekce probíhá ve fluorescenčních kanálech FAM a HEX
- shodný amplifikační profil s produkty řady gb HEMO, gb GENETIC, gb PHARM

Obsah diagnostické soupravy

* Komponenta	Konc.	Účel
Assay qPCR GPIa (C807T)	1,25×	Detekční assay
Deionized Water		Negativní kontrola
Standard WT GPIa (C807T)	10 ⁴ kopií/µl	Pozitivní kontrola
Standard MUT GPIa (C807T)	10 ⁴ kopií/µl	Pozitivní kontrola
Standard HET GPIa (C807T)	10 ⁴ kopií/µl	Pozitivní kontrola

*barva víčka na zkumavce



Validováno pro přístroje

- Rotor-Gene 3000/6000/Q (Corbett Research, Qiagen)
- iCycler iQ5/CFX96/CFX96 Touch (Bio-Rad)
- ABI 7300/7500/7500 Fast (Applied Biosystems)
- AriaMx (Agilent Technologies)
- MIC (Bio Molecular Systems)
- Light Cycler 480/Cobas z480 (Roche Diagnostics)

Graf č. 1 – Detekce GPIa (C807T) standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX