

# gb HEMO GPIIIa (L33P)

## Klinické souvislosti

Destičkový glykoprotein GPIIIa, též označovaný jako integrin ITGB3, se na povrchu krevních destiček vyskytuje ve formě komplexu GPIIb/IIIa ( $\alpha 2\beta 3$ ) a patří do rodiny adhezivních receptorů. Interakce tohoto komplexu s fibrinogenem hraje klíčovou roli při adhezi trombocytů k povrchům i k sobě navzájem. Polymorfismus L33P je nejčastějším a klinicky nejvýznamnějším polymorfismem tohoto genu. Jednonukleotidová substituce T za C vede k záměně aminokyseliny leucinu za prolinu na pozici 33. Mutovaná alela PLA2 vede ke zvýšení agregability trombocytů. Nosičství mutované alely je považováno za mírný rizikový faktor vzniku koronární choroby a infarktu myokardu u mladších osob a preeklampsie

u těhotných žen. Rizikovost pak roste při současném výskytu jiných polymorfizmů (eNOS, PAI-1). Nositelé mutované alely v homozygotním stavu častěji vykazují sníženou citlivost k protidestičkové léčbě clopidogrelem nebo kyselinou acetylsalicylovou (tzv. aspirinová rezistence).

## Princip detekce

Kit slouží k detekci mutace L33P v genu GPIIIa (ITGB3) 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
3212-025	gb HEMO GPIIIa (L33P)	25
3212	gb HEMO GPIIIa (L33P)	100

1 balení obsahuje reagentie pro 25 nebo 100 PCR reakcí o objemu 20  $\mu$ l.

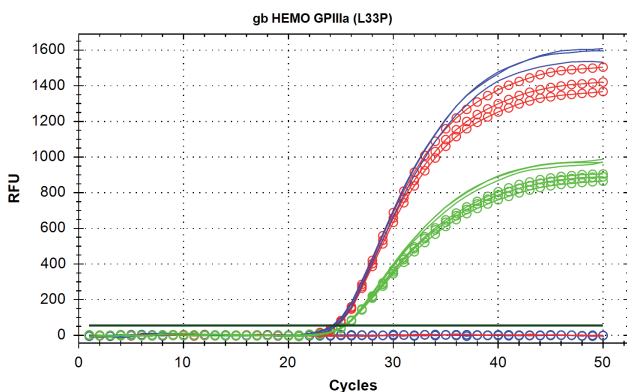
## Parametry produktu

- 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/ $\mu$ l
- 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 GPIIIa (L33P)	1,25 $\times$	Detekční assay
● Deionized Water		Negativní kontrola
● Standard WT GPIIIa (L33P)	10 <sup>4</sup> kopií/ $\mu$ l	Pozitivní kontrola
● Standard MUT GPIIIa (L33P)	10 <sup>4</sup> kopií/ $\mu$ l	Pozitivní kontrola
● Standard HET GPIIIa (L33P)	10 <sup>4</sup> kopií/ $\mu$ l	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 GPIIIa (L33P) standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX