

# gb HEMO FV (G1691A)

## Klinické souvislosti

Srážecí faktor V je plazmatický glykoprotein účastnící se krevního srážení (hemokoagulace). Ve své aktivované formě se podílí na přeměně protrombinu (faktor II) na trombin a tím přispívá ke vzniku krevního koagula. Mutace G1691A (tzv. Leidenská mutace) vede k nahrazení aminokyseliny argininu za glycin v pozici 506 bílkovinného řetězce faktoru V. Výskyt Leidenské mutace se ve zdravé Evropské populaci pohybuje v rozmezí 3–5 %, kdežto například u pacientů s tromboembolickou příhodou (TEN) se s touto variantou genu setkáme přibližně ve 20–40 % případů. Uvádí se, že riziko

hlubokožilní trombózy je v případě mutace v heterozygotním stavu zvýšeno 3×–10×, v homozygotním stavu dokonce 20×–80×.

## Princip detekce

Kit slouží k detekci mutace G1691A (tzv. Leidenská mutace) ve srážecím faktoru V v lidské genomové DNA. Princip detekce je založen na **real-time PCR s využitím fluorescenčně značených sond (alelická diskriminace)**.

## Produktové varianty

Katalogové číslo	Produkt	Počet reakcí
3200-025	gb HEMO FV (G1691A)	25
3200	gb HEMO FV (G16910A)	100

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

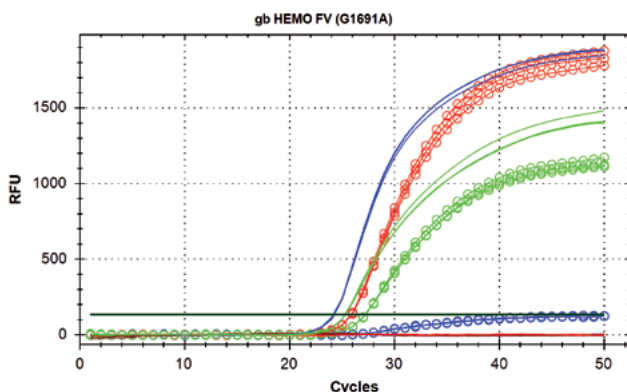
## Parametry produktu

- 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 F5 (G1691A)	1,25×	Detekční assay
● Deionized Water		Negativní kontrola
● Standard WT F5 (G1691A)	10 <sup>4</sup> kopií/µl	Pozitivní kontrola
● Standard MUT F5 (G1691A)	10 <sup>4</sup> kopií/µl	Pozitivní kontrola
● Standard HET F5 (G1691A)	10 <sup>4</sup> 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 7500/7500 Fast/7900HT (Applied Biosystems)
- SmartCycler (Cepheid)
- MIC (Bio Molecular Systems)
- AriaMx/Stratagene Mx3000P/Mx3005P (Agilent Technologies)
- Light Cycler 480/Cobas z480 (Roche Diagnostics)
- QuantStudio 5

Graf č. 1 – Detekce FV (G1691A) standardů na přístroji CFX96; modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX