

Elucigene Thrombosis Risk Panel

Elucigene TRP^{plus}

(Panel de Riesgo de Trombosis)

Se han desarrollado dos ensayos Elucigene TRP para ofrecer a los laboratorios la flexibilidad para la detección de las mutaciones más relevantes implicadas en el riesgo de desarrollo de tromboembolismo venoso. Un kit basado en gel (TH003B2), compuesto de dos primer mixes para ARMS optimizadas para un genotipado simple y completo mediante electroforesis en gel de agarosa. Un kit fluorescente (THF04B2), que ofrece una mezcla primer/enzima que sólo necesita la adición del ADN del paciente para un análisis rápido en los Analizadores Genéticos de Applied Biosystems. El riesgo elevado de Trombosis Venosa Profunda (DVT) se identifica fácilmente con el análisis de los alelos del factor V Leiden R506Q, Protrombina 20210A, MTHFR 677C>T y MTHFR 1298 A>C.

Factor V Leiden

La trombosis venosa causa aproximadamente 50.000 muertes/año en US y tiene una incidencia de 1/1000 anual. Hay muchos factores de riesgo descritos que contribuyen a la trombosis, como cirugía, embarazo, anticonceptivos orales e inmovilización prolongada (síndrome de la clase turista).

También hay un factor genético que afecta al delicado equilibrio del proceso de coagulación de la sangre. La vía bioquímica de coagulación es compleja y tiene muchos factores que aumentan o inhiben el proceso, resultando en un defecto (hemofilia) o exceso (trombofilia) de coagulación. Tres de estos factores se han identificado como clave y se han asociado a la mayoría de casos de trombofilia hereditaria. Las mutaciones en los genes de dichos factores son indicadores útiles de alto riesgo de trombosis venosa. Esos son: factor V Leiden (R506Q), factor II (Protrombina 20210A) y MTHFR (677C>T y 1298 A>C). La MTHFR (metilentetrahidrofolato reductasa) es esencial para mantener los niveles de homocisteína, que influyen en el proceso de coagulación.

Química ARMS

La gama de productos de Elucigene para el análisis simple y rápido de enfermedades genéticas humanas utiliza la tecnología de amplificación alelo-específica de alta precisión Sistema de Amplificación Refractaria de Mutaciones (ARMS):

- Detección precisa fiable de mutaciones
- Multiplex, detección de varias mutaciones en un sólo análisis
- Detección fluorescente o en gel (bromuro de etidio)
- Los kits en gel requieren equipo mínimo
- Tecnología ampliamente validada. Muchas publicaciones

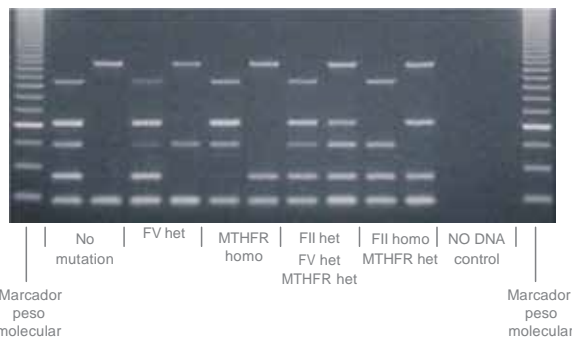
Principio ARMS



Prevalencia y Riesgo

El Factor V Leiden es la forma de trombofilia hereditaria más común. La heterocigosidad para el factor V Leiden ocurre en el 3-8% de la población general estadounidense y europea. La frecuencia de homocigosidad del factor V Leiden mutado es aproximadamente 1/5000, aunque la prevalencia varía considerablemente entre distintas poblaciones. El riesgo de tromboembolismo venoso (TV) depende de factores genéticos y “adquiridos”. La edad es un factor importante, aumentando el riesgo en los individuos con Factor V Leiden mutado. Un individuo heterocigoto para la mutación del factor V Leiden tiene 7 veces más probabilidad de desarrollar TV, y un individuo homocigoto, 80 veces más riesgo. Otros factores genéticos (Protrombina y MTHFR) también contribuyen al aumento del riesgo, por ejemplo, un factor V Leiden heterocigoto tiene 20 veces más riesgo si también es heterocigoto para Protrombina 20210A. En las mujeres que toman anticonceptivos orales, el riesgo de trombosis venosa aumenta hasta 30 veces si es heterocigota para el factor V Leiden, y varios cientos de veces si es homocigota.

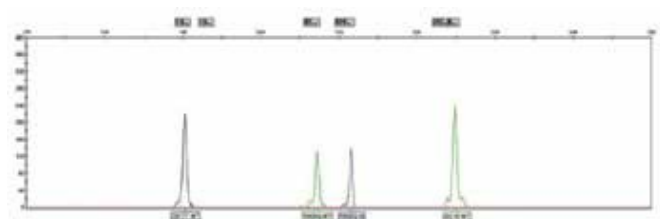
Resultados – Kit basado en gel



Cribado y tratamiento

La prueba se orienta generalmente a los pacientes menores de 50 años con trombosis venosa, y a pacientes o familiares con antecedentes de enfermedad trombotica en la familia. La prueba estaría también justificada para los familiares de las personas con el factor V Leiden y mujeres con abortos recurrentes, preclampsia severa o muerte fetal. Conocer el estado del factor V Leiden puede ayudar al manejo del embarazo o la toma de decisiones en cuanto a la anticoncepción oral. Una vez que el factor V Leiden es identificado, es muy informativo para testar también los demás factores de riesgo, la protrombina (factor II) y MTHFR. Los beneficios de identificar las mutaciones del factor V Leiden en pacientes con TV, es que los familiares asintomáticos pueden optar por determinar si también tienen riesgo elevado de trombosis y, por tanto, ayudar a guiar su tratamiento antitrombotico en los periodos de mayor riesgo, como cirugías, embarazo, anticoncepción oral o largos periodos de inmovilidad (ej. vuelos de larga distancia).

Resultados - Kit fluorescente



Resultados de la muestra – factor V heterocigoto

Detalles del producto

| Catálogo No. | Producto | Presentación |
|--------------|--|--------------|
| TH003B2 | Elucigene TRP kit basado en gel | 50 Tests |
| THF04B2 | Elucigene TRP <i>plus</i> kit fluorescente | 50 Tests |

Los kits y reactivos ELUCIGENE son desarrollados y fabricados dentro de los sistemas de calidad acreditados por ISO9001:2008 e ISO13485:2003 y cumplen con la Directiva de la Comunidad Europea 98/79/CE y la Regulación Canadiense para Dispositivos Médicos (CMDR). Elucigene es una marca registrada de Delta Diagnostics (UK) Ltd. ARMS es una marca registrada de AstraZeneca UK Ltd. AmpliTaq Gold es una marca registrada de Roche Molecular Systems Inc. VIC®, PET® y NED™ son marcas registradas de Life Technologies Corporation.

Licencia del kit

Este producto se vende en acuerdo con Life Technologies Corporation. La venta de ese producto otorga al comprador el derecho no transferible de utilizar dicho producto sólo para diagnóstico in vitro en humanos, únicamente para la indicación clínica descrita en las instrucciones de uso que lo acompañan. Para información sobre la obtención de derechos para uso de este producto o sus componentes, por favor contacte con outlicensing@lifetech.com. Las licencias para el análisis de diagnóstico in vitro de mutaciones genéticas detectadas por estos reactivos no están incluidas y son responsabilidad del comprador del reactivo



Para Ventas, Atención al Cliente y Soporte Técnico

T: + 44 (0) 161 669 8122 F: + 44 (0) 161 669 8129

E: enquiries@elucigene.com W: elucigene.com

www.dlongwood.com

Camino del Pílon, 86 Casa- 7. 50011 - Zaragoza

e-mail: dlw@dlongwood.com

Tel. 976 32 06 38 · Fax. 976 32 06 60

MAR0006 001 MAY14