

СЕВРА MUTAPRIME FA KIT 48

Набор реагентов предназначен для качественного определения мутаций в гене *CEBPA* методом фрагментного анализа, основанного на капиллярном гель-электрофорезе.

Назначение теста

Набор реагентов представляет собой систему для поиска всех мутаций в TAD1, TAD2 и bZIP функциональных доменах C/EBP α .

Введение

Ген *CEBPA*, расположенный в локусе 19q13.11 (19 хромосома), кодирует ССААТ/энхансер-связывающий белок альфа (C/EBP α), который является транскрипционным фактором, регулирующим пролиферацию и дифференцировку миелоидных предшественников, адипоцитов, гепатоцитов, клеток легочной ткани, плаценты. Мутации гена *CEBPA*, приводящие к повреждениям в функциональных доменах белка, встречаются в 10-15% случаев острого миелоидного лейкоза (ОМЛ) преимущественно типов M1 и M2 согласно франко-американско-британской (FAB) классификации (Renneville et al, 2008). Существуют два основных типа мутаций в гене *CEBPA*: инсерции или делеции, приводящие к сдвигу рамки считывания, и инсерции-делеции, не приводящие к сдвигу. Часто локализуются в районе нуклеотидов 640-880 или нуклеотидов 1500-1600, соответствующих N- или C-концевым доменам белка.

Клиническая значимость

Мутации в гене *CEBPA* ассоциированы с благоприятным прогнозом. Данный маркер рекомендован ВОЗ для рутинного определения.

Характеристики набора

Число образцов: 48
Число ПЦР-реакций (вкл. контроли): 264
Исследуемый материал: ДНК
Диагностическая чувствительность: 100 %
Аналитическая чувствительность: 10 %
Диапазон оптимальных концентраций ДНК на реакцию: 10-50 нг.

Справочная информация:

- o Preudhomme, C., Sagot, C., Boissel, N., Cayuela, J.M., Tigaud, I., de Botton, S., Thomas, X., Raffoux, E., Lamandin, C., Castaigne, S., Fenaux, P. & Dombret, H. (2002) Favorable prognostic significance of CEBPA mutations in patients with de novo acute myeloid leukemia: a study from the Acute Leukemia French Association (ALFA). *Blood*, 100, 2717-2723.
- o Barjesteh van Waalwijk van Doorn-Khosrovani, S., Erpelinck, C., Meijer, J., van Oosterhoud, S., van Putten, W.L., Valk, P.J., Berna Beverloo, H., Tenen, D.G., Lowenberg, B. & Delwel, R. (2003) Biallelic mutations in the CEBPA gene and low CEBPA expression levels as prognostic markers in intermediate-risk AML. *Hematology Journal*, 4, 31-40.
- o Frohling, S., Schlenk, R.F., Stolze, I., Bihlmayr, J., Benner, A., Kreitmeier, S., Tobis, K., Dohner, H. & Dohner, K. (2004) CEBPA mutations in younger adults with acute myeloid leukemia and normal cytogenetics: prognostic relevance and analysis of cooperating mutations. *Journal of Clinical Oncology*, 22, 624-633.
- o Schlenk, R.F., Dohner, K., Krauter, J., Frohling, S., Corbacioglu, A., Bullinger, L., Habdank, M., Spath, D., Morgan, M., Benner, A., Schlegelberger, B., Heil, G., Ganser, A. & Dohner, H. (2008) Mutations and treatment outcome in cytogenetically normal acute myeloid leukemia. *New England Journal of Medicine*, 358, 1909-1918.
- o Bienz, M., Ludwig, M., Leibundgut, E.O., Mueller, B.U., Ratschiller, D., Solenthaler, M., Fey, M.F. & Pabst, T. (2005) Risk assessment in patients with acute myeloid leukemia and a normal karyotype. *Clinical Cancer Research*, 11, 1416-1424.

Более подробные инструкции на сайте <http://ino-gene.com/oncoprime/oncoprime-test-systems.html>

Постановку полимеразной цепной реакции (ПЦР) можно осуществлять в термоциклерах блочного типа любого производителя, однако следующие условия ПЦР были адаптированы для термоциклеров производства Bio-Rad.

Капиллярный гель-электрофорез рекомендуется проводить с помощью генетического анализатора Life Technologies (3130, 3500, 3500xl) и полимера POP7.

Для фрагментного анализа могут использоваться программы GeneMapper, Peak Scanner, GeneMarker.

Состав набора

TAD1 Primer Mix	лиофилизированный
TAD2 Primer Mix	лиофилизированный
bZIP Primer Mix	лиофилизированный
Wild type Primer Mix	лиофилизированный
Контрольная ДНК - TAD1 мутация	лиофилизированный
Контрольная ДНК - TAD2 мутация	лиофилизированный
Контрольная ДНК - bZIP мутация	лиофилизированный
Контрольная ДНК - WT CEBPA	лиофилизированный

Рекомендованный общий объем ПЦР - 50 мкл.

Дополнительные материалы

- o Вода, свободная от нуклеаз
- o Микропробирки для ПЦР
- o DyNAzyme EXT DNA Polymerase (1 U/ μ L) Thermo Fisher Scientific (F505L)
- o Hi-DiTM Formamide, 25 ml Thermo Fisher Scientific (4311320)
- o LIZ600 dye size standard Thermo Fisher Scientific (4366589)

Условия хранения

Праймеры и контроли после растворения хранить при -20°C.

Транспортировка осуществляется при комнатной температуре.

Информация для заказа

CEBPA MutaPrime FA Kit 48 Cat.No IG-FA3-48

Смежные продукты:

NPM1 MutaPrime FA Cat.No IG-FA1-24
FLT3 MutaPrime FA Kit Cat.No IG-FA4-24