

Humangenetik

Höchste Präzision beim Nachweis genetischer Prädispositionen



06/2022

**Praktisch:**

Kombinierbare Anwendung und gleiches Cycler-Profil bei allen RIDA®GENE Produkten

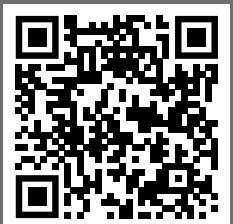
**Innovativ:**

Patentierte Nachweistechnologie für Punktmutationen: Keine Schmelzkurvenanalyse notwendig

**Schnell:**

Weniger als 2 h Zeitaufwand

Mehr Informationen:



<https://r-bio/1e>

Humangenetik

Ihre Vorteile



Zuverlässig:
Kit enthält alle notwendigen Kontrollen (Humankontrolle bzw. Positivkontrollen)



Hohe analytische Spezifität:

- Überprüfung von potenziell interferierenden Substanzen
- Bestimmung der Präzision



Qualität:
Entwicklung und Herstellung in Deutschland unter ISO 13485



Testformat:
Kit ist ausreichend für 100 Reaktionen

Humangenetische Diagnostik

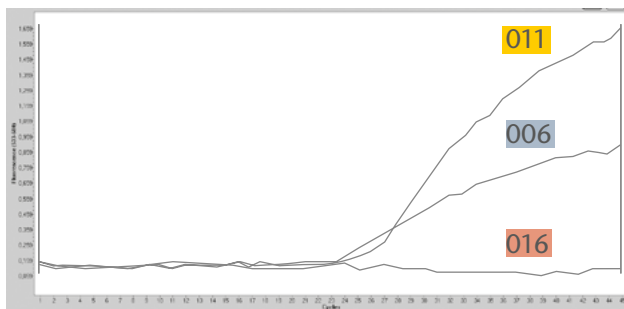
Die Humangenetik ist in allen Fachbereichen der Medizin mittlerweile von großer Bedeutung, und beschäftigt sich mit den erblichen Grundlagen menschlicher Erkrankungen (Morbus Bechterew, venöse Thromboembolien, Laktoseintoleranz).

Unsere Humangenetik-Produktlinie bietet eine schnelle und zuverlässige Lösung für die Erkennung genetischer Prädispositionen, die in Verbindung mit bestimmten Erkrankungen stehen. Dabei wird auf die spezielle, moderne SNP (single nucleotide polymorphism)-Technologie zurückgegriffen, die es ermöglicht Punktmutationen im Rahmen der real-time PCR nachzuweisen.

Eine frühzeitige Erkennung der genetischen Prädispositionen, anhand der RIDA®GENE Tests, eröffnet die Möglichkeit geeignete Therapien einzuleiten.

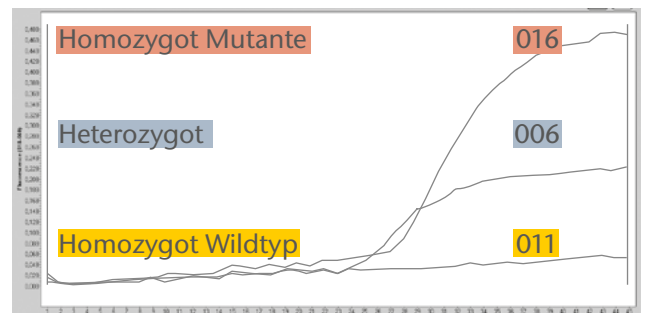
Komfortable Auswertung der real-time PCR am Beispiel RIDA®GENE Lac Intol

Detektionskanal 533/610



G22018 Wildtyp

Detektionskanal 618/660



22018A Mutante

Humangenetik

HLA-B27

Das Humane Leukozyten-Antigen-B27 (HLA-B27) ist ein Zelloberflächenantigen der Klasse I des Haupthistokompatibilitätskomplexes. Seine Aufgabe ist es, T-Zellen mikrobielle Antigene zu präsentieren.

Bei Trägern des HLA-B27 Allels ist eine Assoziation mit bestimmten entzündlichen rheumatischen Erkrankungen der Spondyloarthritiden (SpA), insbesondere Morbus Bechterew (alkylosierenden Spondylitis (AS)) gegeben^(1,2). AS ist eine chronisch rheumatische Entzündung, bei der hauptsächlich die Wirbelsäule und die Iliosakralgelenke betroffen sind. Weitere Erkrankungen, mit denen HLA-B27 assoziiert wird, sind das Reiter-Syndrom, die akute anteriore Uveitis und entzündliche Darmerkrankungen⁽³⁾.

Factor II / Factor V

Thrombosen sind ein großes medizinisches Problem. Die Wahrscheinlichkeit an einer venösen Thrombose zu erkranken steigt mit zunehmenden Alter⁽⁴⁾. Faktor V Leiden gilt als der häufigste genetische Faktor, der in Verbindung mit der Entwicklung von venösen Thromboembolien beschrieben wird⁽⁵⁾. Dabei handelt es sich um eine Punktmutation im Faktor V Gen an Position 1691, die zu einem Basenaustausch von G zu A führt⁽⁶⁾. Auch Faktor II, ein Vitamin-K-abhängiges Glykoprotein, das eine entscheidende Rolle bei Blutgerinnung spielt, wird als Risikofaktor für Blutgerinnungsstörungen angesehen^(4,7). Das Faktor II-Variantengen kann auch mit dem Myokardinfarkt oder Schwangerschaftsverlust assoziiert sein^(8,9). Bei multiplen genetischen Risikofaktoren (z.B. Faktor V Leiden-Mutation, MTHFR-Variante, Protein C-Mangel oder Protein S-Mangel) oder bei Exposition gegenüber anderen Risikofaktoren wie Rauchen, Schwangerschaft,

Übergewicht, orale Kontrazeptiva oder Immobilität erhöht sich die Anfälligkeit für Störungen⁽⁴⁾.

Laktoseintoleranz

Laktose, ein Disaccharid bestehend aus Galaktose und Glukose, ist die Hauptenergiequelle der Milch beim Menschen und bei Tieren.

Das Enzym Laktase spaltet die Laktose, so dass die Monosaccharide für die weitere Verwendung zur Verfügung stehen⁽¹⁰⁾. Die Spaltung und Adsorption findet im Dünndarm statt⁽¹¹⁾. Kann Laktose nicht oder nur in geringen Mengen abgebaut werden, führt das zu einer erhöhten osmotischen Belastung und einer Steigerung des Wassergehaltes im Darm. Des Weiteren gelangt die Laktose in den Dickdarm, wo diese von Darmbakterien verarbeitet wird und so zur Produktion von kurzkettigen Fettsäuren und Gasen wie Wasserstoff, Kohlendioxid und Methan beiträgt⁽¹²⁾. Das wiederum kann dann zu klinischen Symptomen wie Blähungen Schmerzen im Unterleib, Krämpfe und/oder postprandiales Völlegefühl, Aufstoßen, Durchfall und in einigen Fällen zu Verstopfungen, Übelkeit und Erbrechen führen^(10,12).



Informationen zu unserem Portfolio

Produktinformationen

Produkt	Matrix	Nachweis von	Art. Nr.
Real-time PCR			
RIDA®GENE HLA-B27	EDTA-Vollblutproben	Spondylitis ankylosans (Morbus Bechterew)	PY0205
RIDA®GENE Factor II	EDTA-Vollblutproben	Venöse Thromboembolien (G20210A)	PY1205
RIDA®GENE Factor V	EDTA-Vollblutproben	Venöse Thromboembolien (G1691A)	PY1210
RIDA®GENE Lac Intol	EDTA-Vollblutproben	Laktoseintoleranz (C13910T & G22018A)	PY4215



Kontaktieren Sie uns, um weitere Informationen zu erhalten:
info@rbiopharm.de

- ¹ Brewerton DA, Caffrey M, Hart FD, James DCO, Nicholls A, Sturrock RD. Ankylosing Spondylitis and HL-A 27. *Lance* 1973; 904-7.
- ² Schlosstein L, Terasaki PI, Bluestone R, Pearson CM. High association of an HL-A antigen, W27, with ankylosing spondylitis. *N Engl J Med* 1973; 288:704-6.
- ³ Brewerton DA, Nicholls A, Caffrey M, Waters D, James DCO. HL-A 27 and arthropathies associated with ulcerative colitis and psoriasis. *Lance* 1974; 956-58.
- ⁴ Zhang S, Taylor AK, Huang X, Luo B, Spector EB, Fang P, et al. Venous thromboembolism laboratory testing (factor V Leiden and factor II c.*97G>A), 2018 update: a technical standard of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2018;20(12):1489-98.
- ⁵ Kujovich JL. Factor V Leiden thrombophilia. *Genet Med*. 2011;13(1):1-16.
- ⁶ Safavi-Abbasi S, Di Rocco F, Nakaji P, Feigl GC, Gharabaghi A, Samii M, et al. Thrombophilia Due to Factor V and Factor II Mutations and Formation of a Dural Arteriovenous Fistula: Case Report and Review of a Rare Entity. *Skull Base*. 2008;18(2):135-43.
- ⁷ Safavi-Abbasi S, Di Rocco F, Nakaji P, Feigl GC, Gharabaghi A, Samii M, et al. Thrombophilia Due to Factor V and Factor II Mutations and Formation of a Dural Arteriovenous Fistula: Case Report and Review of a Rare Entity. *Skull Base*. 2008;18(2):135-43.
- ⁸ Rees DC, Chapman NH, Webster MT, Guerreiro JF, Rochette J, Clegg JB. Born to clot: the European burden. *Br J Haematol*. 1999;105(2):564-6.
- ⁹ Gao H, Tao FB. Prothrombin G20210A mutation is associated with recurrent pregnancy loss: a systematic review and meta-analysis update. *Thromb Res*. 2015;135(2):339-46.
- ¹⁰ Toca MDC, Fernández A, Orsi M, Tabacco O, Vinderola G. Lactose intolerance: myths and facts. An update. *Arch Argent Pediatr*. 2022;120(1):59-66.
- ¹¹ Misselwitz B, Butter M, Verbeke K, Fox MR. Update on lactose malabsorption and intolerance: pathogenesis, diagnosis and clinical management. *Gut*. 2019;68(11):2080-91.
- ¹² Catanzaro R, Sciuto M, Marotta F. Lactose Intolerance—Old and New Knowledge on Pathophysiological Mechanisms, Diagnosis, and Treatment. *SN Comprehensive Clinical Medicine*. 2021;3:499-509.