KIT PARA EL GENOTIPADO DEL POLIMORFISMO GENÉTICO -1131T/C DEL GEN APO A5

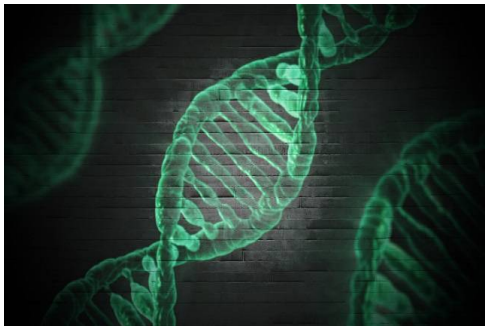
Descripción:

La apolipoproteína A5 es uno de los componentes proteicos de los quilomicrones, lipoproteínas de muy baja densidad (VLDL) y de alta densidad (HDL). Diferentes estudios han demostrado que es un potente modulador de los niveles plasmáticos de triglicéridos, considerados un factor independiente de riesgo vascular. Desde el descubrimiento del gen en el año 2000 se han descrito numerosas mutaciones y polimorfismos, algunos de ellos asociados a dislipemia y también a mayor riesgo de sufrir enfermedades vasculares. Este es el caso del polimorfismo -1131T/C. No obstante, los métodos de genotipado conocidos presentan una serie de inconvenientes que son parcial o completamente solventados por la presente invención, referida a un conjunto de cebadores, sondas, procedimiento y kit para el genotipado de polimorfismos genéticos, más concretamente para el genotipado del polimorfismo genético -1131T/C del gen APO A5. El fundamento básico de la presente invención consiste en una única reacción de PCR en la que se aprovecha la actividad 5' exonucleasa del enzima Taq polimerasa. En la reacción de PCR están presentes cuatro oligonucleótidos: dos cebadores específicos que flaquean el polimorfismo de interés y dos sondas lineales fluorogénicas, específicas de cada alelo. Estas sondas están marcadas en el extremo 5' con un fluorocromo de referencia, distinto para cada sonda, y una molécula extintora en el 3'. Cuando las sondas están intactas, la señal emitida por la excitación del fluorocromo de referencia es captada por la molécula extintora, debido a la proximidad física entre ambas, y por tanto no se detecta. La señal fluorescente, diferente para cada alelo, sí se detecta cuando la sonda hibrida con el alelo totalmente complementario y se libera el fluorocromo de referencia, por la actividad 5'?3' exonucleasa de la polimerasa, durante los ciclos de la reacción de PCR.

Etiquetas:
Kit De Genotipado, Diabetes, Arteriosclerosis, Gen Apoa5, Polimorfismo -1131t/C, Genotipado, Hipertensión

Sectores:
Biotecnología, Salud

Áreas:
Ciencias de la Salud, Diagnóstico, Biotecnología



Ventajas competitivas:

Las principales ventajas de la presente invención son: -Gran rapidez que permite el genotipado a gran escala ya que la reacción de PCR y la detección de la señal fluorescente son simultáneas. -Asignación de genotipos automatizada y obtenible de forma inmediata al finalizar la reacción. -Gran sensibilidad que permite genotipar muestras empleando concentraciones muy bajas de ADN. -Menor riesgo de contaminación al tratarse de un ensayo homogéneo.

Usos y aplicaciones:

La presente tecnología tiene su utilidad para el estudio de la variabilidad genética que repercute en la mayoría de las enfermedades comunes, siendo de gran interés para el campo biomédico.

Número de publicación: ES2337431
Titulares: Universidad De Málaga
Inventores: Maria Jose Ariza Corbo, José Rioja Villodres, Pedro Manuel Valdivielso Felices, Miguel Angel Sanchez Chaparro, Pedro Gonzalez Santos
Fecha de prioridad: 22/07/2008
Nivel de protección: Nacional (España)
Estado de tramitación: Patente concedida a nivel nacional (España)