

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

Enhanced IntRaFast-Q SMA Screening Kit

**Identificazione
dello stato
di portatore silente
(2+0)**

La SMA è una malattia rara ereditaria a trasmissione recessiva con una incidenza di **1 ogni 10.000 nati vivi**. Circa **1 ogni 40 adulti** è portatore di una copia del gene difettoso ed è definito portatore sano (1+0).

I **portatori silenti** o **portatori (2+0)**, invece, presentano 2 copie del gene su un cromosoma e 0 copie del gene sull'altro cromosoma ma hanno la stessa probabilità di trasmissione genica di individui portatori 1+0.

Studi recenti hanno dimostrato che le varianti c.*3+80T>G e c.*211_*212del nel gene SMN1 sono associate allo stato di portatore silente.

Il kit **Enhanced IntRaFast-Q SMA Screening Kit** permette di individuare in maniera facile, veloce e accurata la condizione di portatore sano (1+0), portatore sano silente (2+0) o affetto da SMA.



Nuclear Laser Medicine srl
www.nlm.it



Target

Mutazioni nel gene SMN1:

- Delezione esone 7 e 8
- c.840C>T
- c.*3+80T>G
- c.*211_*212del



Tecnologia

Real Time PCR



Materiale di partenza

Sangue



Tempistiche

Dal campione al risultato:
meno di 2 ore



Caratteristiche prestazionali

- Sensibilità: 100%
- Specificità: 100%
- LoD: 0.5 ng/μl



Software di analisi

IntRa-Q Software DO050



Nome	Codice
Enhanced IntRaFast-Q SMA Screening Kit	AA1720/20

Flusso di lavoro

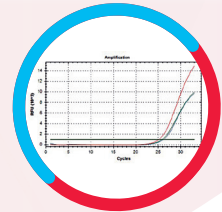
Estrazione DNA



Real Time PCR



Analisi dei risultati



MIX PRONTO USO



**CONTROLLI POSITIVI
INCLUSI**



**CONTROLLO INTERNO
ENDOGENO**



**ELEVATA SENSIBILITÀ
E SPECIFICITÀ**



FLESSIBILITÀ DI LAVORO

**Determinazione del numero
di copie dell'esone 7
e dell'esone 8, della mutazione
c.840C>T del gene SMN1
e delle mutazioni c.*3+80T>G
e c.*211_*212del nel gene SMN1
associate allo stato
di portatore silente.**

COMPATIBILITÀ

ESTRAZIONE ACIDI NUCLEICI

- I più comuni sistemi di estrazione in manuale e automatico

STRUMENTI REAL TIME

- CFX BioRad

Produttore

SND
Biotechnology

Distributore Autorizzato



NUCLEAR LASER MEDICINE S.R.L.

Viale delle Industrie, 3
20049 Settala (Milano) - ITALIA
TEL. 02 952451 - FAX 02 95245237.8
segreteria@nlm.it - www.nlm.it