ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

IntRaFast-Q SMA Screening Kit

Identificazione dello stato di portatore e affetto da SMA

La SMA è una malattia rara ereditaria a trasmissione recessiva con una incidenza di **1 ogni 10.000 nati vivi**. La frequenza di portatori sani (carrier) del gene difettoso è pari circa a **1 ogni 40 adulti**.

IntRaFast-Q SMA Screening Kit permette di analizzare in maniera facile, veloce e accurata la condizione di portatore sano o affetto da SMA.





Nuclear Laser Medicine srl www.nlm.it



Target

Delezione esone 7 e 8 e mutazione c.840C>T nel gene SMN1



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
IntRaFast-Q SMA Screening Kit	AA1714/20

Flusso di lavoro

Estrazione DNA

Real Time PCR

Analisi dei risultati





MIX UNICA 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 e della mutazione c.840C>T del gene SMN1

CONDIZIONI IDENTIFICATE: N° di copie di SMN1

- =0 affetto da SMA
- =1 portatore di SMA
- ≥2 individuo sano

COMPATIBILITÀ

ESTRAZIONE ACIDI NUCLEICI

• I più comuni sistemi di estrazione in manuale e automatico

STRUMENTI REAL TIME

• Qualsiasi strumento Real Time calibrato per i fluorofori FAM, HEX e Texas RED

Produttore





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