

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

IntRaFast-Q SMA Newborn Screening Kit

Screening Neonatale

La SMA è una malattia rara ereditaria a trasmissione recessiva con una incidenza di **1 ogni 10.000 nati vivi**. È stato dimostrato che l'inizio del trattamento terapeutico per la SMA in fase pre-sintomatica migliora l'outcome dei pazienti.

Per questo motivo, la diagnosi tempestiva grazie allo screening neonatale ha assunto notevole importanza ai fini del miglioramento della vita del paziente 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

Dried Blood Spot (DBS)



Tempistiche

Dal campione al risultato:
circa 1 ora e mezza



Caratteristiche prestazionali

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



Software di analisi

IntRa-Q Software DO050



Nome	Codice
IntRaFast-Q SMA Newborn Screening Kit	AA1719/20

Flusso di lavoro

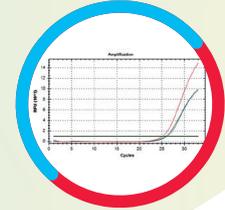
Estrazione DNA



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:

- Neonato affetto da SMA
- Neonato sano

COMPATIBILITÀ

ESTRAZIONE ACIDI NUCLEICI

- Estrazione rapida da DBS inclusa

STRUMENTI REAL TIME

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

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