



Nuclear Laser Medicine

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

Screening Neonatale Test del portatore

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 tramite lo screening neonatale ha assunto notevole importanza ai fini del miglioramento della vita del paziente SMA. 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.

FLUSSO DI LAVORO

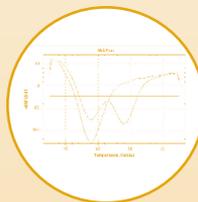
Estrazione
DNA



Real Time
PCR



Analisi
dei risultati



CARATTERISTICHE



Target

Cod. AA1714/20,
AA1719/20, AA1767/50:

- Delezione esone 7 e 8 di SMN1
- c.840C>T

Cod. AA1720/20:

- Delezione esone 7 e 8 di SMN1
- c.840C>T
- c.*3+80T>G
- c.*211_*212del



Tecnologia

Real Time PCR



Materiale di partenza

AA1714/20 e AA1720/20:

- Sangue intero

AA1719/20 e AA1767/50:

- DBS



Tempistiche

Dal campione al risultato:
meno di 2 ore



Software di analisi

IntRa-Q Software DO050

SCREENING NEONATALE



MIX UNICA
PRONTO USO



CONTROLLO INTERNO
ENDOGENO



ELEVATA SENSIBILITÀ
E SPECIFICITÀ



FLESSIBILITÀ DI LAVORO

IntRaFast-Q SMA Newborn Screening Kit

Determinazione del numero di copie
dell'esone 7 e dell'esone 8 e della mutazione
c.840C>T del gene SMN1.

Direct Newborn SMA screening kit

Determinazione del numero di copie
dell'esone 7 e dell'esone 8 e della mutazione
c.840C>T del gene SMN1.

Non richiede estrazione degli acidi nucleici.

COMPATIBILITÀ

- IntRaFast-Q SMA Newborn Screening Kit, cod. AA1719/20: Estrazione acidi nucleici rapida da DBS inclusa
- Direct Newborn SMA screening kit, cod. AA1767/50: Estrazione acidi nucleici non richiesta

Strumento Real Time

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

TEST DEL PORTATORE

IntRaFast-Q SMA Screening Kit

Determinazione del numero di copie dell'esone 7 e dell'esone 8 e della mutazione c.840C>T del gene SMN1.

MIX PRONTO USO



CONTROLLI POSITIVI
INCLUSI



CONTROLLO INTERNO
ENDOGENO



ELEVATA SENSIBILITÀ
E SPECIFICITÀ



FLESSIBILITÀ DI LAVORO



Enhanced IntRaFast-Q SMA Screening Kit

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

Strumento Real Time

- CFX, Biorad

Nome	Codice
IntRaFast-Q SMA Newborn Screening Kit	AA1719/20
Direct Newborn SMA screening kit	AA1767/50
IntRaFast-Q SMA Screening Kit	AA1714/20
Enhanced IntRaFast-Q SMA Screening Kit	AA1720/20

Produttore



www.nlm.it

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