



adellgene

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® FRAGILE X SCREENING

Reference:
AD-FX-48

DETERMINATION OF THE PRESENCE OF HEALTHY AND PREMUTATED ALLELES OF THE FMR1 GENE

Kit for the determination, by fluorescent fragment analysis,
of the presence of healthy and premutated alleles of the
FMR1 gene of Fragile X Syndrome.

DETERMINACIÓN DE LA PRESENCIA DE ALELOS SANOS Y PREMUTADOS DEL GEN FMR1

CE-IVD

Kit para la determinación de la presencia de alelos sanos y premutados del
gen FMR1 del Síndrome de X Frágil, mediante análisis de fragmentos
fluorescentes

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® FRAGILE X SCREENING

INTRODUCTION

Fragile X Syndrome (FXS, OMIM # 309550) is an X-linked disease that is primarily based on the genomic expansion of a triplet of nucleotides (CGG), and aberrant methylation of the promoter region.

It has a striking phenotype consisting of large ears and a prominent jaw, with an incidence of 1 in 4000 males and 1 in 8000 females.

Depending on the number of repetitions of this triplet, three categories can be established:

- From 6 to 45 or 55 repeats: individuals with healthy alleles.
- From 45 or 55 to 200 repeats: individuals with prEmutated alleles.
- Over 200 repeats: individuals with mutated alleles.

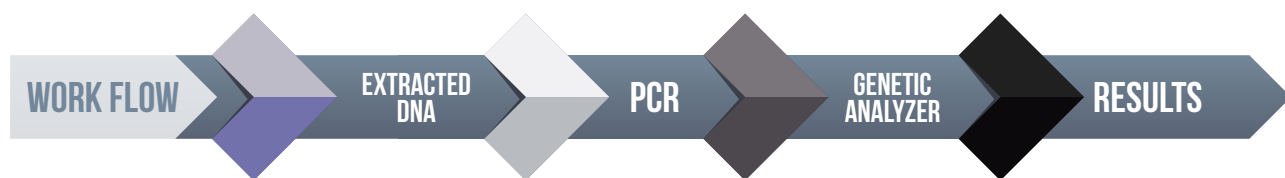
INTRODUCCIÓN

El síndrome del X Frágil es una enfermedad ligada al cromosoma X basada fundamentalmente en la expansión genómica de un triplete de nucleótidos (CGG), y en una metilación aberrante de la región promotora.

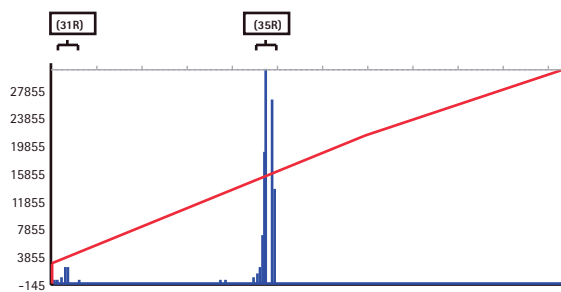
Presenta un fenotipo llamativo que consiste en grandes orejas y mandíbula prominente, con una incidencia de 1 por cada 4000 hombres y 1 por cada 8000 mujeres.

Dependiendo del número de repeticiones de este triplete, se pueden establecer tres categorías:

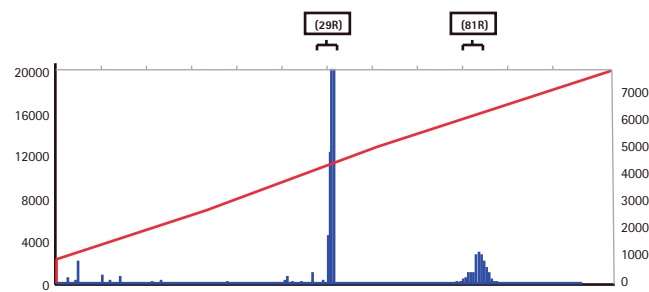
- De 6 a 45 ó 55 repeticiones: individuos con alelos sanos.
- De 45 ó 55 a 200 repeticiones: individuos con alelos premutados.
- Más de 200 repeticiones: individuos con alelos mutados.



RESULTS / RESULTADOS



Healthy heterozygous female



Healthy and premutated heterozygous female

* In case of homozygous female, is necessary to confirm the presence or absence of a mutated allele with a confirmatory kit.

* En caso de mujeres homocigotas es necesario confirmar la presencia o ausencia de un alelo mutado mediante un test confirmatorio.