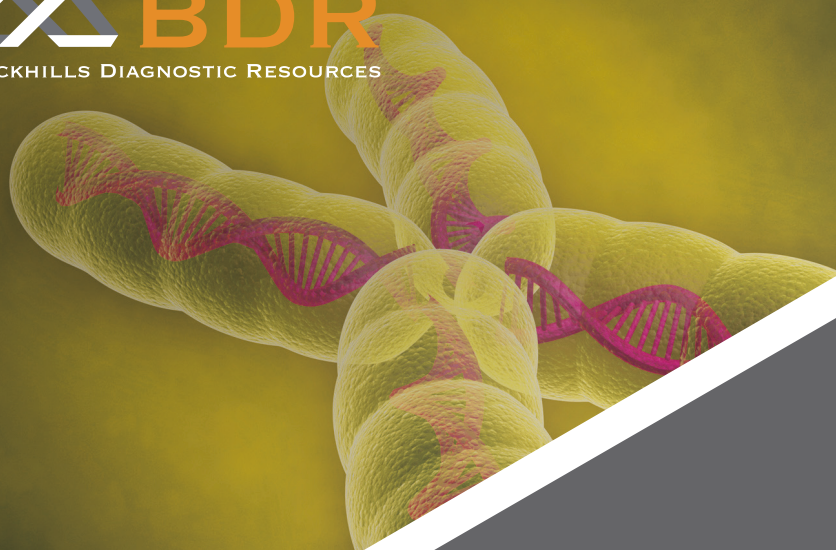




adellgene

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE®
SCAs

Product code:
AD-SCA-16



External Quality Assessment (EQA)
schemes passed (run by EMQN)

DETERMINATION OF THE NUMBER OF REPEATED TRIPLETS ASSOCIATED TO SCAs 1, 2, 3, 6, 7 AND 8

Kit for the detection, by fluorescent fragment analysis, of the number of CAG and CTA/CTG repeats (SCAs 1, 2, 3, 6, 7 and SCA 8, respectively).

DETERMINACIÓN DEL NÚMERO DE TRIPLETES REPETIDOS ASOCIADOS A SCAs 1, 2, 3, 6, 7 Y 8

CE-IVD

Kit para la detección, mediante análisis fluorescente de fragmentos, del número de repeticiones CAG y CTA/CAG (SCAs 1, 2, 3, 6, 7 y SCA 8, respectivamente)

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® SCAs

INTRODUCTION

The autosomal-dominant spinocerebellar ataxias (ADCA) are a heterogeneous group of neurodegenerative disorders characterized by slowly progressive cerebellar dysfunction.

Over 17 distinct types of hereditary spinocerebellar ataxia (SCA) disorders have been described. Because of variable expression and phenotypic overlap, the SCA disorders cannot be differentiated reliably on a clinical basis; an accurate diagnosis depends on molecular testing that detects a mutation in a specific causative gene.

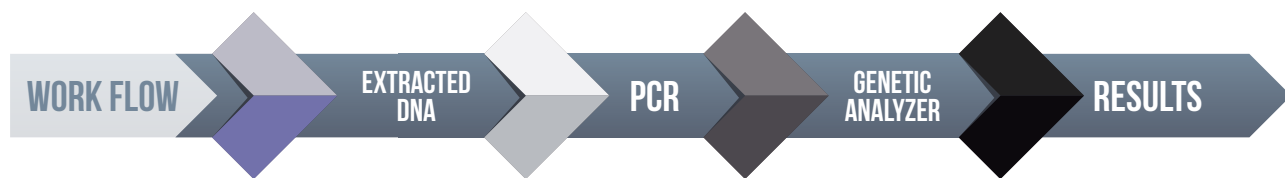
The most common types of SCAs are 1, 2, 3, 6 and 7 (caused by CAG trinucleotide repeats) and SCA8 (CTA/CTG expansions).

INTRODUCCIÓN

Las ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes (SCAs) son un grupo heterogéneo de desórdenes neurodegenerativos caracterizados por una disfunción cerebelosa lentamente progresiva.

Se han descrito más de 17 tipos distintos de SCAs. Debido a la expresión variable y al solapamiento fenotípico, los trastornos de SCA no se pueden diferenciar de manera fiable desde el punto de vista clínico; el diagnóstico genético será el que determine mutaciones en los genes asociados a la enfermedad.

Los tipos más comunes de SCAs son 1, 2, 3, 6 y 7 (causadas por repeticiones CAG) y SCA8 (por repeticiones CTA/CTG).

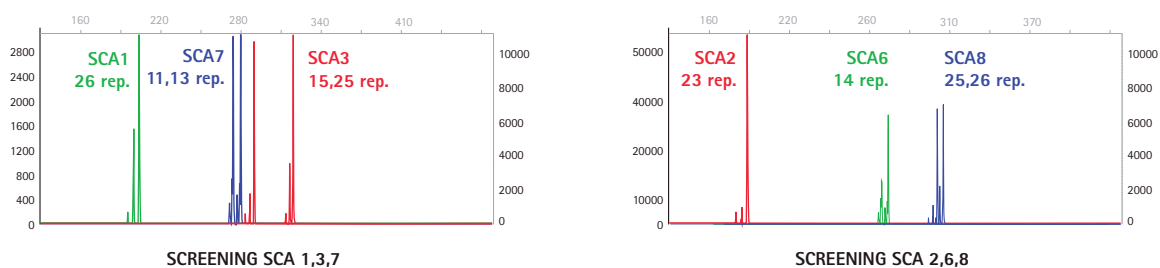


REFERENCE RANGES FOR OLIGONUCLEOTIDE REPEAT SIZES AT THE MOST COMMON SCAs^A RANGOS DE REFERENCIA DE REPETICIONES DE OLIGONUCLEÓTIDOS EN SCAs MÁS COMUNES^A

ATAXIA	Repeat	Normal range	Uncertain	Reduced penetrance	Full penetrance
SCA1	(CAG) _n	6-38; 39-44 (CAT interrupted)	-	-	39-44 CAGs uninterrupted; 45-91
SCA2	(CAG) _n	14-31	32-34	-	35-500
SCA3	(CAG) _n	11-44	45-59	-	61-87
SCA6	(CAG) _n	4-18	-	19	20-33
SCA7	(CAG) _n	4-19	28-33	34-35	36-460
SCA8	(CTA/CTG) _n	14-42	-	≥ 74-1000	-

A- Table adapted from the article "Best practices in molecular genetic testing of SCA", J Sequeiros *et al*; Eur J Hum Genet (2010): 1188-1195
Tabla adaptada del artículo "Best practices in molecular genetic testing of SCA", J Sequeiros *et al*; Eur J Hum Genet (2010): 1188-1195

RESULTS / RESULTADOS*



* In the case of SCAs 2, 7 and 8, samples with only one peak should be confirmed by another technique.
En el caso de los SCAs 2, 7 y 8, las muestras con un solo pico deberán ser confirmadas con otro método.