



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**

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

CE-IVD

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 pre-mutated 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.

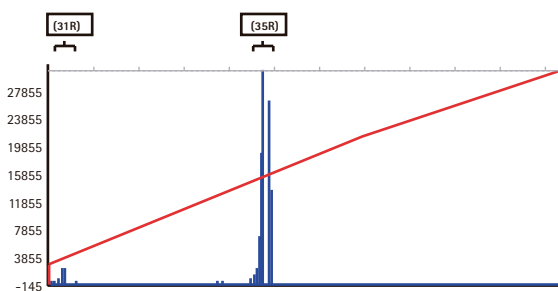
Presenta un fenotipo llamativo que consiste en grandes orejas y mandíbula prominente, con una incidencia de 1 por cada 4000 hombres y 1 por cada 8000 mujeres.

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

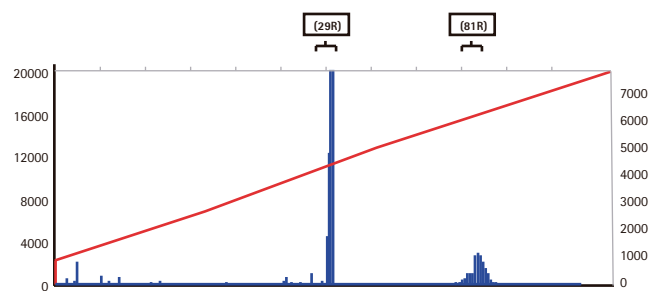
- De 6 a 45 ó 55 repeticiones: individuos con alelos sanos.
- De 45 ó 55 a 200 repeticiones: individuos con alelos pre-mutados.
- Más de 200 repeticiones: individuos con alelos mutados.



RESULTS / RESULTADOS



Healthy heterozygous female



Healthy and pre-mutated 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.