



adellgene

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® FRIEDREICH'S ATAXIA

Reference:
AD-FA- 16



The European Molecular Genetics Quality Network

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

DETERMINATION OF THE NUMBER OF GAA TRIPLETS OF THE FXN GEN

Kit for the determination, by fluorescent fragment analysis, of the
number of repeats of GAA triplets of the FXN gene

DETERMINACIÓN DEL NÚMERO DE TRIPLETES GAA DEL GEN FXN

Kit para la determinación del número de repeticiones del triplete
GAA del gen FXN mediante análisis de fragmentos fluorescentes

CE-IVD

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® FRIEDREICH'S ATAXIA

INTRODUCTION

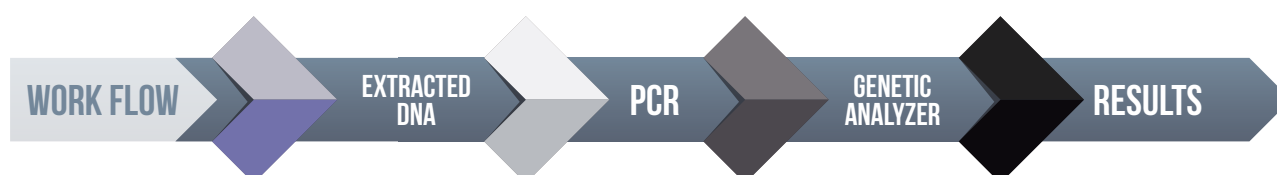
Friedreich's ataxia (FRDA) is the most common hereditary ataxia and it's an autosomal recessive degenerative disease.

The most common DNA abnormality associated with Friedreich's ataxia (FRDA) is the expansion of a GAA triplet repeat polymorphism localized in the first intron of the gene encoding frataxin (FXN). Pathogenic GAA expansion alleles are in the size range of 50 to >1300 repeats with three different intervals, healthy (between 5-30 repeats), with mild symptoms (30-49 repeats) and with severe symptoms (50-1300 repeats).

INTRODUCCIÓN

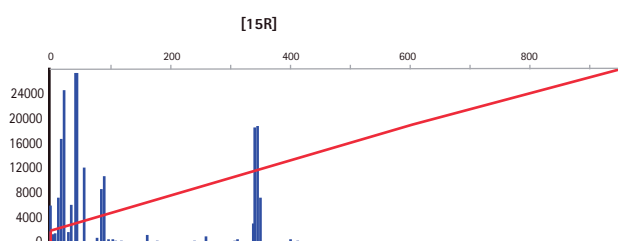
La Ataxia de Friedreich (FRDA) es la Ataxia hereditaria más común tratándose de una enfermedad autosómica recesiva degenerativa.

La anomalía genética asociada con la FRDA es la expansión del triplete de repetición GAA localizada en el primer intrón del gen que codifica la frataxina (FXN). Los rangos patológicos de los alelos con expansión del triplete GAA están en un rango de repeticiones entre 50 y 1300, de manera que existen 3 intervalos diferentes: individuos sanos (5-30 repeticiones), pacientes con síntomas leves (30-49 repeticiones) y pacientes con síntomas severos (50-1300 repeticiones).

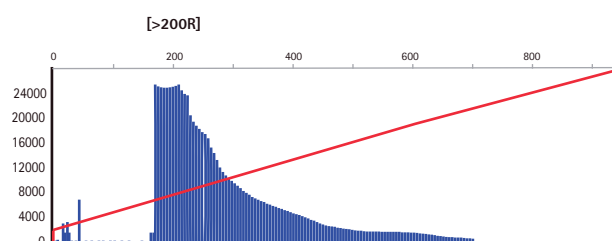


RESULTS / RESULTADOS

Heterozygous male: 15R ans > 200R



Reaction 1: healthy allele (15R)



Reaction 2: mutated allele (>200R)