



adellgene

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® HUNTINGTON DISEASE

Reference:
AD-HD-16

DETERMINATION OF THE NUMBER OF CAG TRIPLETS OF THE HD GENE

Kit which detects, by fluorescent fragment analysis, the number of repetitions of the CAG triplet, located in the IT15 gene (HTT)

DETERMINACIÓN DEL NÚMERO DE TRIPLETES CAG DEL GEN HD

Kit para la determinación del número de repeticiones del triplete CAG presentes en el gen IT15 (HTT), mediante análisis de fragmentos fluorescentes

CE-IVD

ADELLGENE® LINE / LÍNEA ADELLGENE®

ADELLGENE® HUNTINGTON DISEASE

INTRODUCTION

Huntington Disease (HD) is a progressive disorder of motor, cognitive, and psychiatric disturbances. The disease is inherited in an autosomal dominant fashion, and is caused by the expansion of CAG trinucleotide repeats located in a gene termed Huntingtin (HTT, originally known as IT-15). This trinucleotide codes for the aminoacid glutamine.

A normal allele for gene IT15 contains 10–26 CAG repeats. Individuals with 27–35 repeats fall into the intermediate range, and their children are at risk of HD. The abnormal range varies between 36–121 alleles; individuals at the bottom of this range may or may not develop symptoms of HD. Expansions greater than 60 repeats result in juvenile onset, while expansions between 40 and 55 repeats induce adult onset.

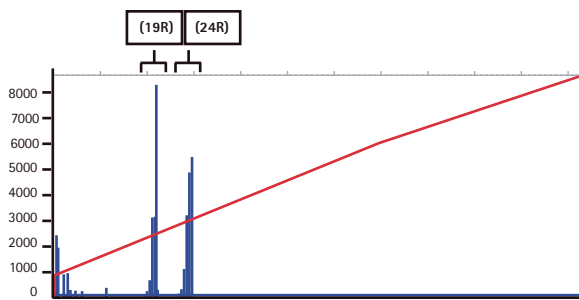
INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Huntington (HD, de las siglas en inglés Huntington Disease) es un trastorno progresivo que discurre con alteraciones motoras, cognitivas y psiquiátricas. La enfermedad se hereda de forma autosómica dominante, y está causada por la expansión de las repeticiones del trinucleótido CAG localizado en un gen denominado Huntingtin (HTT, originariamente conocido como IT-15). Este trinucleótido codifica el aminoácido glutamina.

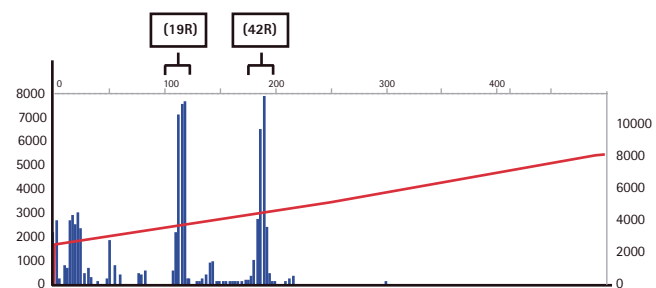
Un alelo normal del gen IT15 contiene entre 10 y 26 repeticiones de CAG. Los individuos con 27–35 repeticiones caen dentro del rango intermedio, y sus descendientes presentan el riesgo de padecer HD. El rango anormal varía entre 36 y 121 repeticiones, los individuos en la parte baja de este rango pueden presentar síntomas de HD o no. Expansiones mayores de 60 provocan la aparición de la enfermedad en edad temprana, mientras que expansiones de entre 40 y 55 repeticiones inducen el comienzo de la enfermedad en edad adulta.



RESULTS / RESULTADOS



Healthy alleles



Healthy allele + mutated allele