

# KBC DBT Hap™ Kit

بیماری ادرار شربت افرا یک اختلال مرتبط با اسیدهای آمینه و ارگانیک می باشد و با علامت اختصاری MSUD نشان داده می شود. علت نام گذاری این بیماری وجود بوی شربت افرا در ادرار اغلب بیماران درمان نشده است. افراد مبتلا به این بیماری برای هضم برخی از اسیدهای آمینه موجود در غذای روزانه خود، با مشکل مواجه می شوند.

MSUD نوعی بیماری ارثی اتوزومی مغلوب است به این معنی که هر دو والد کودک مبتلا به بیماری بایستی جهش یکسانی در یک ژن حامل خود داشته باشند.

این بیماری به علت جهش در یکی از ژنهای DLD (مستقر در بازوی بلند کروموزوم ۷)، DBT (مستقر در بازوی کوتاه کروموزوم ۱)، BCKDHB (مستقر در بازوی بلند کروموزوم ۶) و BCKDHA (مستقر در بازوی بلند کروموزوم ۱۹) اتفاق می افتد. این ژن ها مسئول ساخت کمپلکسی از پروتئین ها هستند که تحت عنوان آنزیم های کتواسید دهیدروژناز شاخه دار (BCKAD) شناخته می شوند.

ژن DBT کدکنندهی زیرواحد E2 کمپلکس آنزیمی BCKAD است. این آنزیم ها مسئول هضم سه اسید آمینهی لوسین، ایزو لوسین و والین می باشند. بنابراین نقص در هر کدام از این ژن ها (که منجر به نقص در پروتئین مربوطه می شود) باعث اختلال در عملکرد کمپلکس آنزیمی شده و در اثر عدم هضم سه اسید آمینهی مذکور سطح آن ها در خون بالا می رود.

علائم این بیماری در کودکان عبارتند از: نق نق کردن، بی حالی، خوب شیر نخوردن، عدم وزن گیری، هایپوتونیا (شلی عضلات)، هایپرتونیا (سفتی عضلات)، استفراغ، گریهی جیغ مانند، حملهی ناگهانی بیماری و استشمام بوی مشخص "شربت افرا" از ادرار و از دست دادن آب بدن.

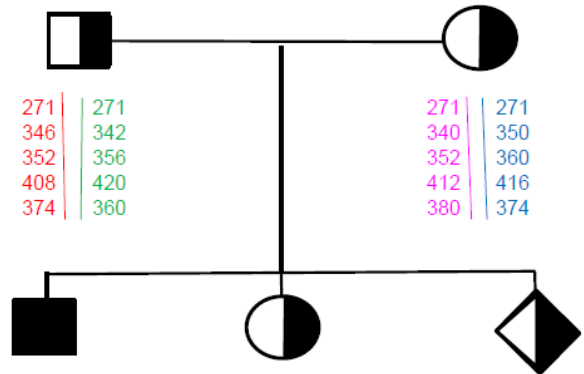
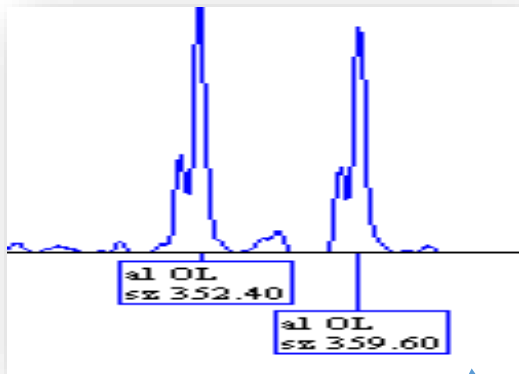
## کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC DBT Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری MSUD استفاده می شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) های اطراف ژن DBT برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می گردد. این کیت شامل 5 محل STR بوده که از بالادست تا پایین دست ژن را پوشش می دهند و فقط از تکرارهای ۴ تایی که هتروزیگوسیتی بالا دارند در آن استفاده شده است. این 5 محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کپیلاری الکتروفورز توالی یابی می شوند. رنگ ها یا لیبل های به کار رفته در این کیت شامل VIC، 6-FAM و NED می باشند که نتایج نهایی توسط Five-dye DNA Fragment Analysis بدست می آیند، بنابراین جهت بررسی نتایج به دستگاه Genetic Analyzer نیاز است. این کیت برای نمونه های DNA تخلیص شده از خون، مایع آمنیون و پرزهای کوریونی جفت (CVS) قابل استفاده است.

مشخصات مارکرهای STR که در این کیت استفاده شده اند:

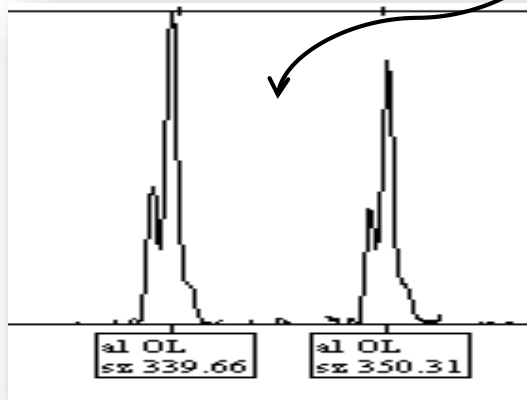
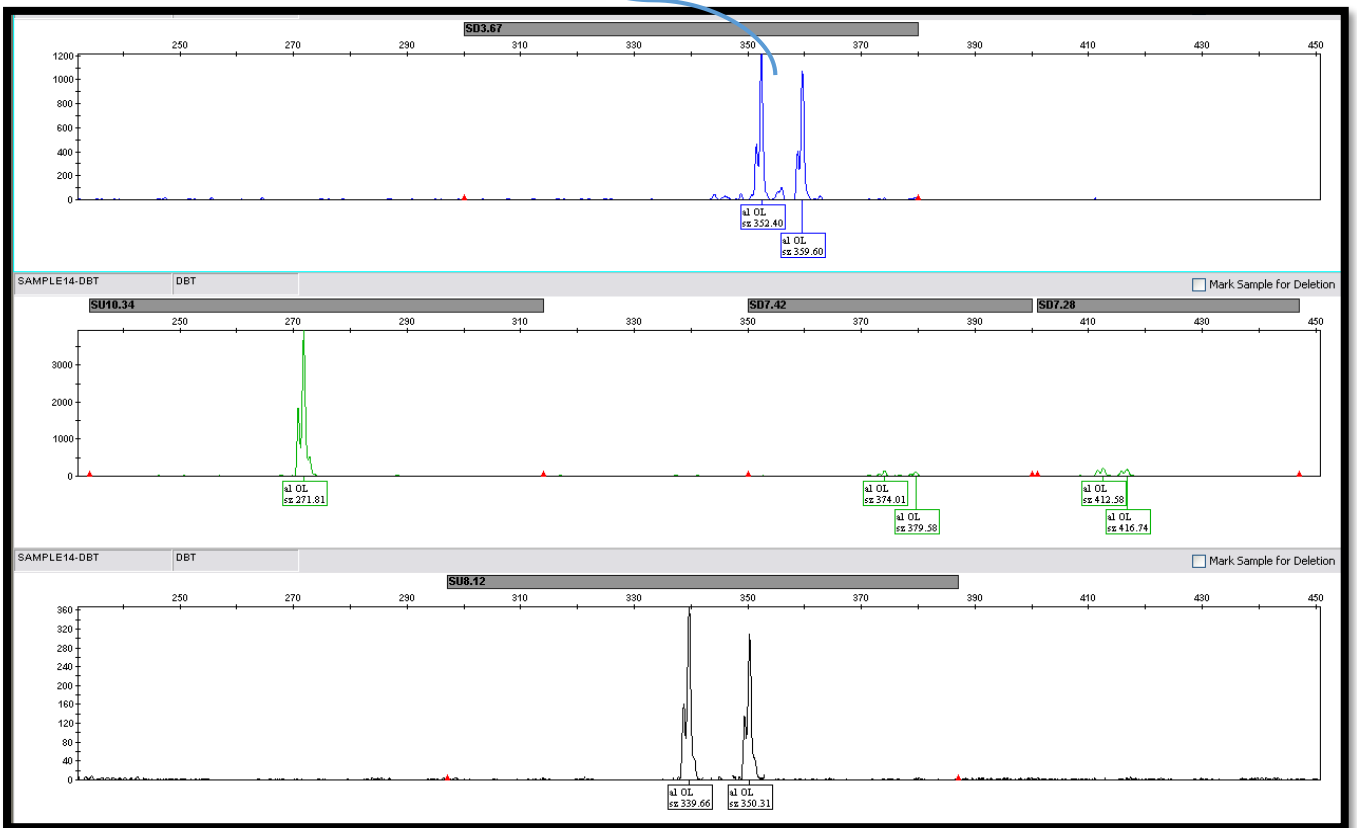
MSUD (DBT)	Size
D1DBTSU10.34	260-310
D1DBTSU8.12	300-380
D1DBTSD3.67	300-360
D1DBTSD7.28	400-440
D1DBTSD7.42	350-400

Sample Haplotypes



271	271	271	271
346	342	340	350
352	356	352	360
408	420	412	416
374	360	380	374

271	271	271	271	271	271
346	340	346	350	342	340
352	352	352	360	356	352
408	412	408	416	420	412
374	380	374	374	360	380



Sample