

KBC CSF1R Hap™ Kit

ALSP (Adult-Onset Leukoencephalopathy with Axonal Spheroids and Pigmented Glia) یک بیماری عصبی می‌باشد که به تغییر بافت خاصی از مغز به نام ماده سفید مربوط است. ماده سفید متشکل از رشته‌های عصبی (آکسون‌ها) عایق شده با میلین می‌باشد. نقش آکسون‌ها انتقال پیام‌های عصبی به سراسر بدن است. در این بیماری ماده سفید مغز دچار آسیب و ضایعه می‌شود، اسفروئید در آکسون‌های مغز متورم می‌شود که نشانه‌ای از آسیب آکسون می‌باشد. عارضه‌ی شایع دیگر، سلول‌های غیر طبیعی و رنگی گلیال است. سلول‌های گلیال برای محافظت از سلول‌های عصبی تخصصی شده‌اند. آسیب‌های وارده به میلین و سلول‌های عصبی عامل بسیاری از علائم بالینی این بیماری در افراد مبتلا است. نحوه‌ی وراثت این بیماری به صورت اتوزوم غالب است به این معنی که تنها یک والد مبتلا برای انتقال بیماری به فرزندان صرف نظر از جنسیتشان لازم است. ژن CSF1R (Colony-Stimulating Factor 1 Receptor) واقع بر روی کروموزوم ۵ (5q32) یکی از ژن‌های مسبب این بیماری است. پروتئین کد شده توسط این ژن گیرنده‌ی فاکتور محرک کلونی بوده که یک گیرنده‌ی فاکتور رشد تیروزین‌کیناز می‌باشد و کنترل کننده‌ی تولید، تمایز و عملکرد ماکروفاژهاست. این گیرنده واسطه‌ی بیشتر اثرات بیولوژیکی سایتوکین است.

علائم ALSP معمولاً در دهه چهارم زندگی آغاز می‌شود و به مرور زمان شدت می‌گیرد. تغییرات شخصیتی، از جمله افسردگی جزو اولین علائم این بیماری هستند. در افراد مبتلا به مرور از دست دادن حافظه و عملکرد اجرایی نیز رخ می‌دهد، برخی ممکن است دچار حملات خفیف تشنج نیز شوند. با پیشرفت بیماری کاهش شدید در توانایی تفکر و استدلال رخ می‌دهد و به زوال عقل منتهی می‌گردد. بیماران اغلب از زوال عقل در ظرف ۶ سال پس از شروع بیماری می‌میرند.

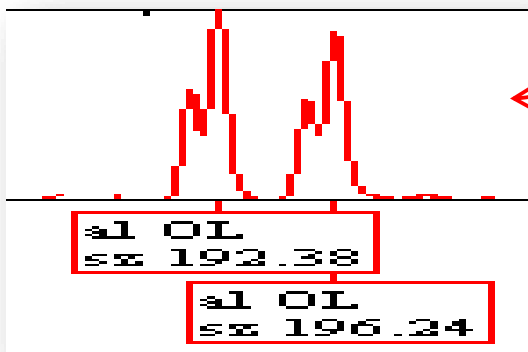
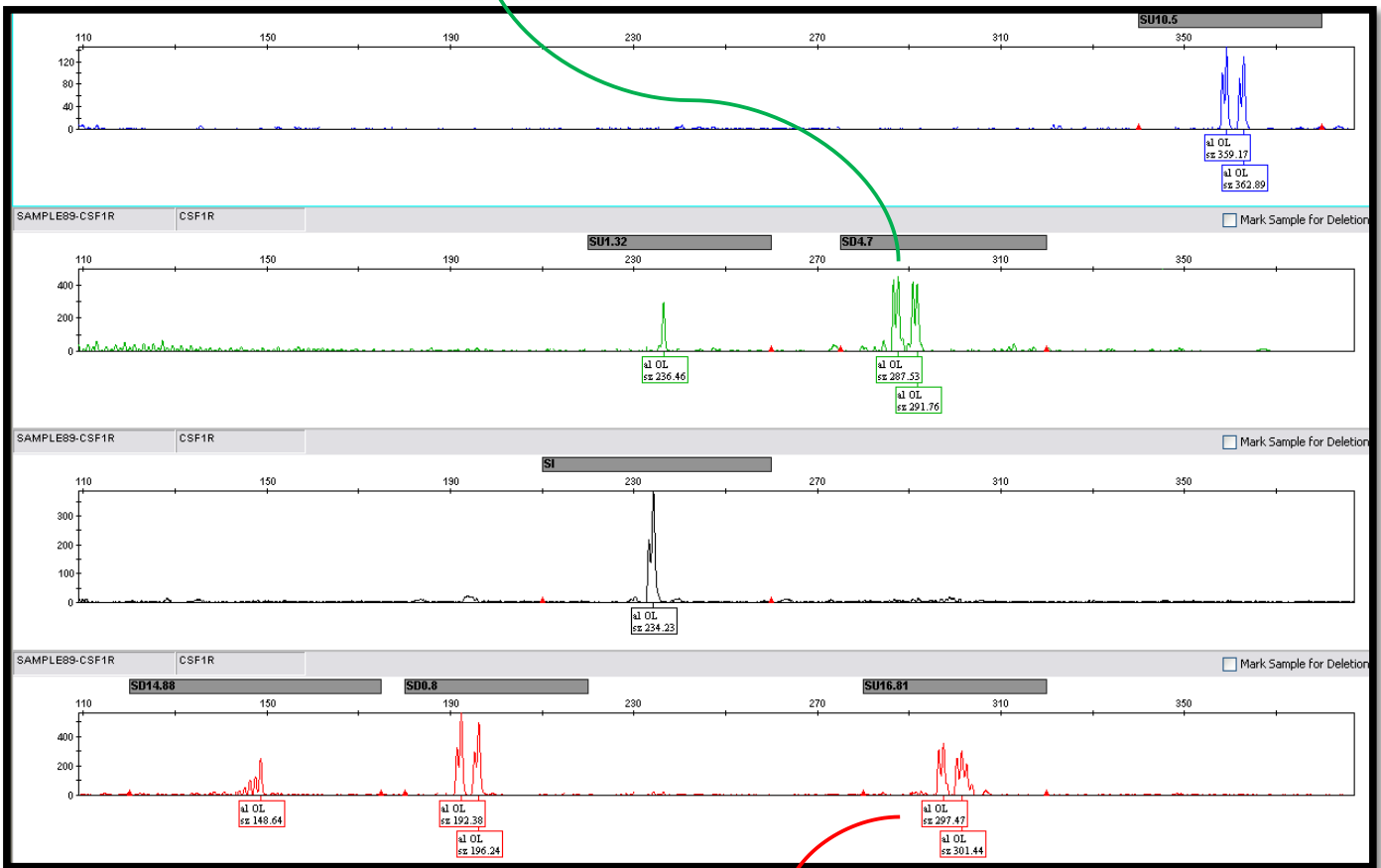
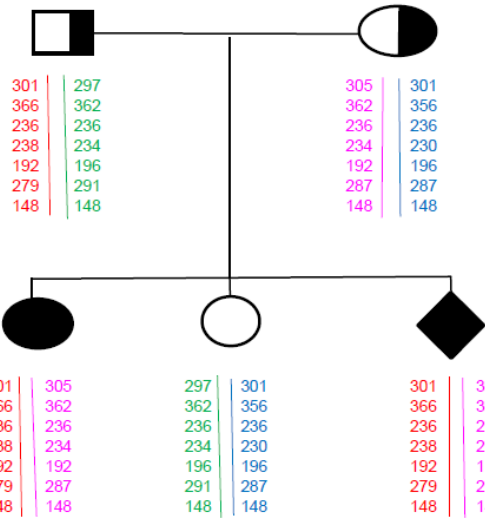
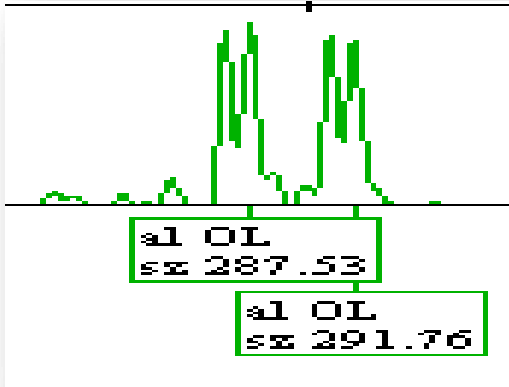
کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC CSF1R Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری ALSP استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از STRs (Short Tandem Repeats) اطراف ژن CSF1R برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۷ محل STR بوده که از بالادست تا پایین دست ژن را پوشش می‌دهند و فقط از تکرارهای ۴ تایی که هتروزیگوسیتی بالا دارند در آن استفاده شده است. این ۷ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کیپلاری الکتروفورز توالیبایی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل VIC, PET, 6-FAM و NED می‌باشند که نتایج نهایی توسط Five-dye DNA Fragment Analysis بدست می‌آیند، بنابراین جهت بررسی نتایج به دستگاه Genetic Analyzer نیاز است. این کیت برای نمونه‌های DNA تخلیص شده از خون، مایع آمنیون و پرزهای کوریونی جفت (CVS) قابل استفاده است.

مشخصات مارک‌های STR که در این کیت استفاده شده‌اند:

Adult-Onset Leukoencephalopathy with Axonal Spheroids and Pigmented Glia(CSF1R)	Size
D5CSF1RSU16.81	280-320
D5CSF1RSU10.5	340-400
D5CSF1RSU1.32	220-260
D5CSF1RSI	210-260
D5CSF1RSD0.8	170-220
D5CSF1RSD4.7	270-320
D5CSF1RSD14.88	120-160

Sample Haplotypes



Sample