

# KBC DLD Hap™ Kit

بیماری ادرار شربت افرا یک اختلال مرتبط با اسیدهای آمینه و ارگانیک می‌باشد و با علامت اختصاری MSUD نشان داده می‌شود. علت نام‌گذاری این بیماری وجود بوی شربت افرا در ادرار اغلب بیماران درمان نشده است. افراد مبتلا به این بیماری برای هضم برخی از اسیدهای آمینه‌ی موجود در غذای روزانه خود، با مشکل مواجه می‌شوند.

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 می‌افتد. این ژن‌ها مسئول ساخت کمپلکسی از پروتئین‌ها هستند که تحت عنوان آنزیم‌های کتواسید دهیدروژناز شاخه‌دار (BCKAD) شناخته می‌شوند.

ژن DLD کدکننده‌ی dihydrolipoamide dehydrogenase جزء فلاوپروتئینی تحت عنوان E3 کمپلکس آنزیمی BCKAD است. این آنزیم‌ها مسئول هضم سه اسیدآمینه‌ی لوسین، ایزو لوسین و والین می‌باشند. بنابراین نقص در هر کدام از این ژن‌ها (که منجر به نقص در پروتئین مربوطه می‌شود) باعث اختلال در عملکرد کمپلکس آنزیمی شده و در اثر عدم هضم سه اسیدآمینه‌ی مذکور سطح آن‌ها در خون بالا می‌رود.

علائم این بیماری در کودکان عبارتند از: نق نق کردن، بی‌حالی، خوب شیر نخوردن، عدم وزن‌گیری، 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.

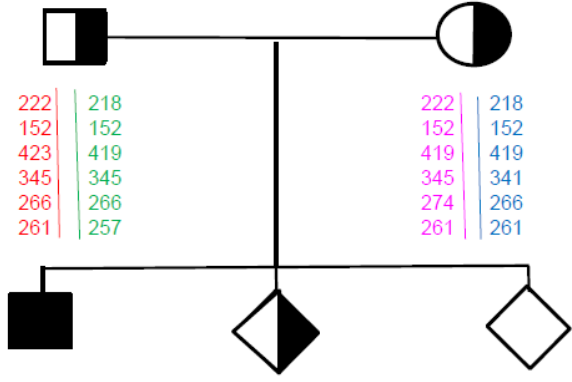
## کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC DLD Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری MSUD استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن DLD برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۶ 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 ۶ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کپیلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل VIC، NED و PET 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 مارکرهای STR که در این کیت استفاده شده‌اند:

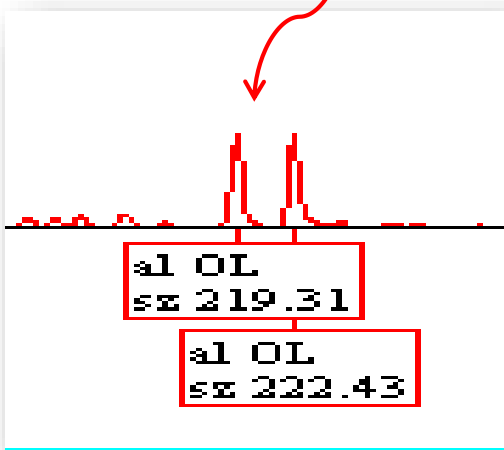
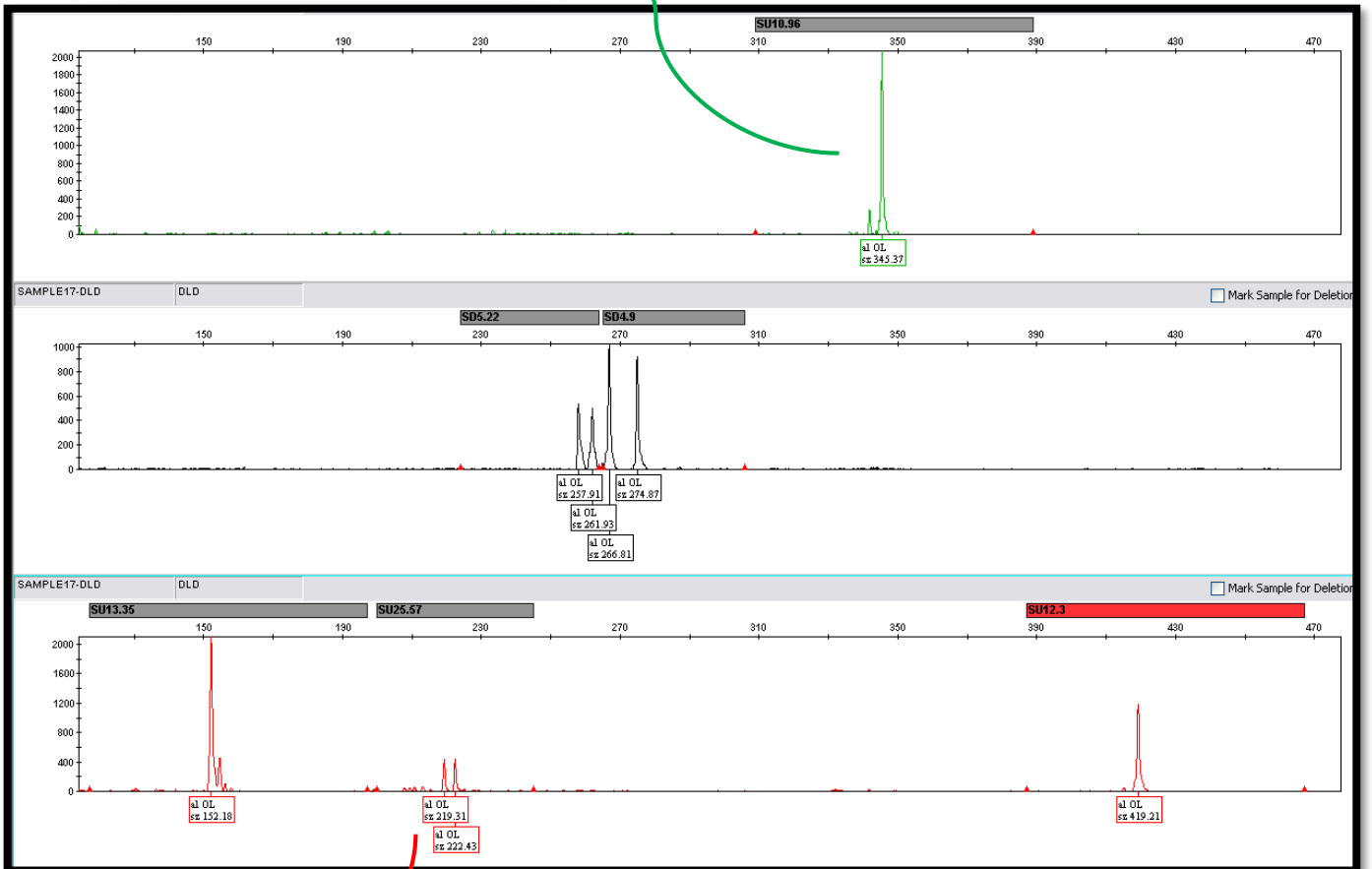
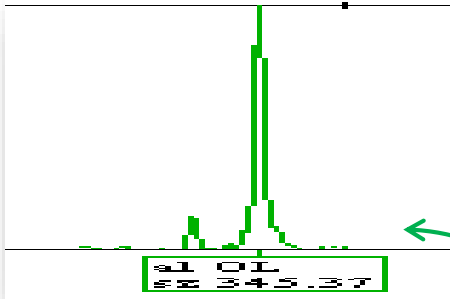
MSUD (DLD)	Size
D17DLDSU25.57	200-260
D17DLDSU13.35	140-190
D17DLDSU12.3	390-470
D17DLDSU10.96	310-390
D17DLSD4.9	270-310
D17DLSD5.22	220-260

Sample Haplotypes



222	218	222	218
152	152	152	152
423	419	419	419
345	345	345	341
266	266	274	266
261	257	261	261

222	222	222	218	218	218
152	152	152	152	152	152
423	419	423	419	419	419
345	345	345	341	345	341
266	274	266	266	266	266
261	261	261	261	257	261



Sample