

KBC F13B Hap™ Kit

بیماری نقص فاکتور سیزده یکی از نادرترین اختلالات انعقادی می‌باشد که در آن مانند دیگر بیماری‌های اختلال انعقادی، مکانیزم انعقاد خون در فرد به دلیل نقص در سنتز یا عدم سنتز این فاکتور انعقادی مختل شده و لخته‌ی خون شکل نمی‌گیرد و در نهایت منجر به عدم توقف خون‌ریزی می‌گردد. فاکتور سیزده انعقادی یا عامل تثبیت‌کننده فیبرین، یکی از پروتئین‌های دخیل در انعقاد خون است که پس از فعال شدن در پی زنجیره‌ای از واکنش‌های پی‌درپی به انعقاد خون در مواقع لزوم کمک می‌نماید.

فاکتور سیزده انعقادی، آخرین آنزیم آبشار انعقادی است. این پروتئین از دو زیر واحد ساخته شده است، ژن زیر واحد A روی کروموزوم ۶ (6p24.2) و ژن زیر واحد B روی کروموزوم ۱ قرار گرفته است (1q31). وراثت این بیماری اتوزوم مغلوب است، به این معنا که برای ایجاد یک فرزند مبتلا باید هر دو والد ناقل این بیماری باشند. بنابراین شیوع این بیماری در هر دو جنس یکسان است. کمبود این فاکتور موجب بروز تظاهرات بالینی مانند خون‌ریزی مغزی، سقط جنین و خون‌ریزی تأخیری می‌گردد.

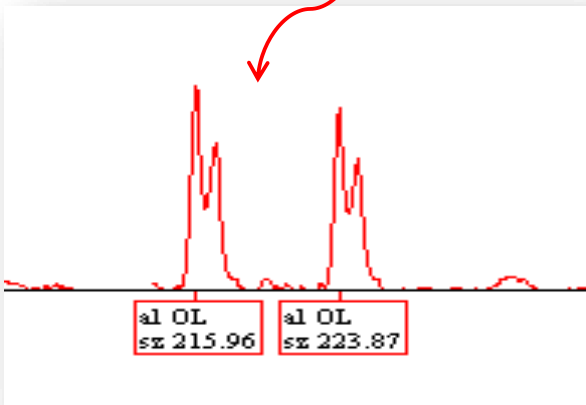
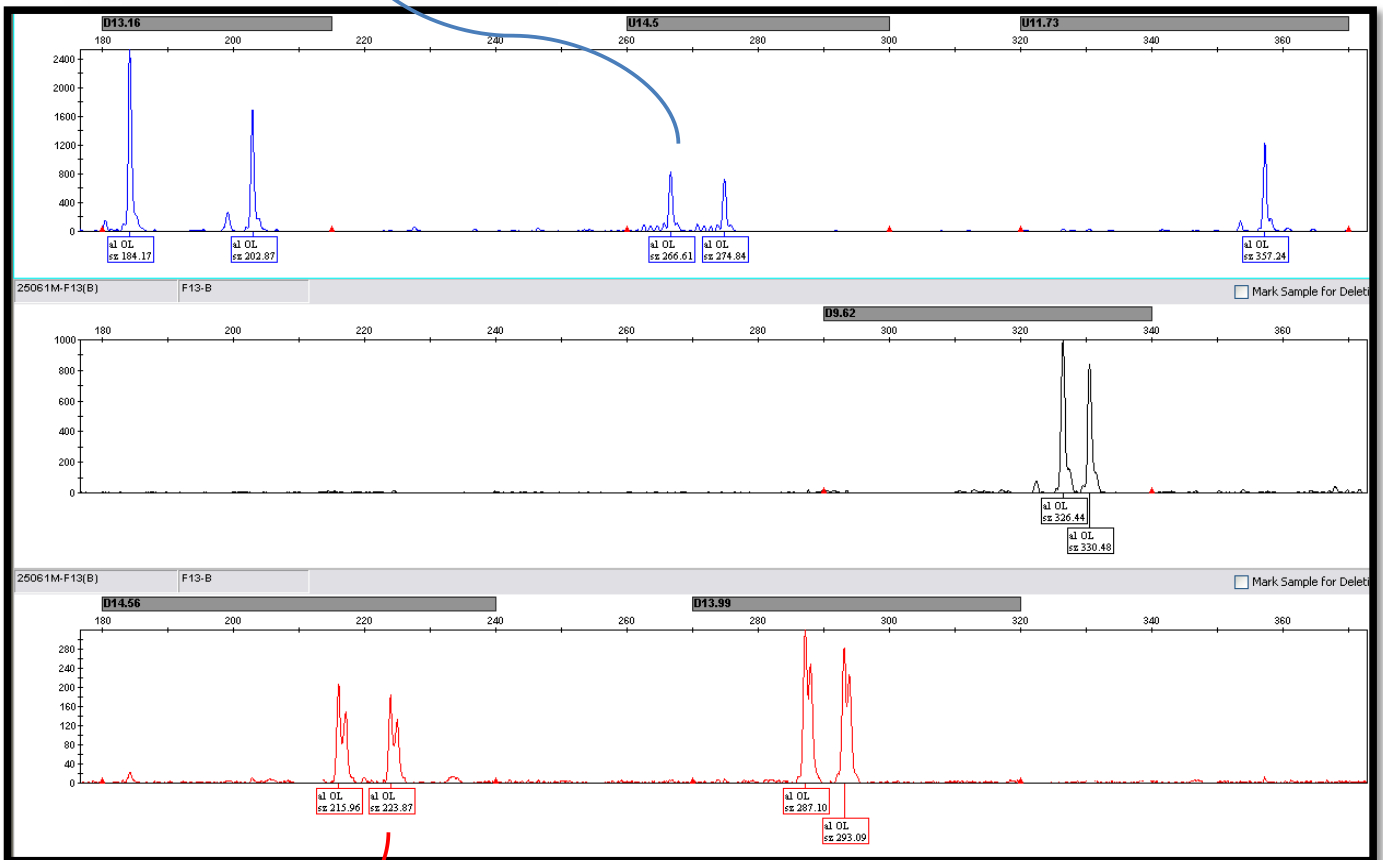
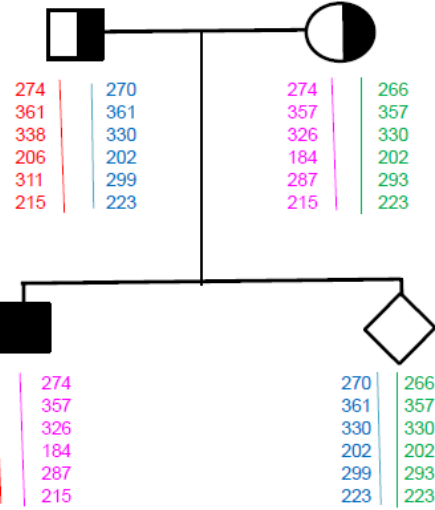
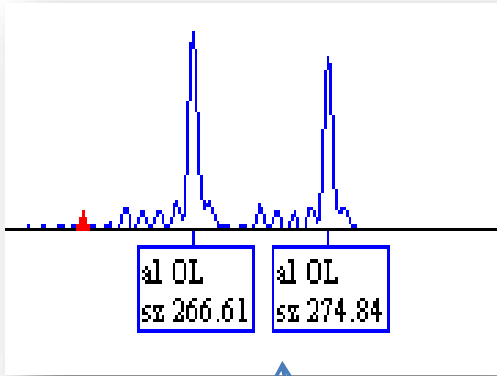
کلیاتی راجع به کیت

از کیت KBC F13B Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری فاکتور انعقادی سیزده استفاده می‌شود. در این کیت از روشی استفاده شده که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن F13B 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 در آن فقط از تکرارهای ۴ تایی که هتروزیگوسیتی بالا دارند استفاده شده است. این ۶ محل در یک واکنش Multiplex PCR تکثیر می‌شوند و توسط کپیلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل FAM، 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:

Factor 13 B	Size
D1SUF13B14.5	241
D1SUF13B11.73	349
D1SDF13B9.62	328
D1SDF13B13.16	205
D1SDF13B13.99	292
D1SDF13B14.56	221

Sample Haplotypes



Sample