

## KBC HEX B Hap™ Kit

بیماری سندھوف یک بیماری ژنتیکی و نادر با توارث اتوزوم مغلوب است که ناشی از اختلال در ذخیره‌سازی چربی‌ها می‌باشد و باعث تخریب و تحلیل تدریجی و افزایش در سیستم عصبی مرکزی می‌شود. این بیماری ناشی از جهش در ژن HEX B (5q13.3) کدکننده‌ی زیر واحد بتا آنزیم هگزوزآمینیداز موجود در لیزوزوم است. این آنزیم در سیستم عصبی مرکزی نقش مهمی بازی می‌کند و ترکیبات لیپیدی مثل اسفنگولیپیدها را می‌شکند. نقص در آنزیم بتا هگزوزآمینیداز سبب تجمع لیپیدها در مغز و ارگان‌های دیگر بدن می‌شود.

این بیماری فرم شدید بیماری تی‌ساکس می‌باشد و شروع آن در سن ۶ ماهگی است. علائم عصبی بیماری به صورت ضعف حرکتی، نابینایی، تخریب پیشرونده‌ی مغزی و حرکتی و بزرگی سر، ضایعات چشمی، تشنج و میوکلونوس عضلات می‌باشد. از علائم دیگر عفونت‌های مکرر سیستم تنفسی، چهره‌ی مات و بزرگی کبد و طحال می‌باشد. مرگ معمولاً تا ۳ سالگی رخ می‌دهد و معمولاً بدن‌بال عفونت‌های تنفسی خواهد بود.

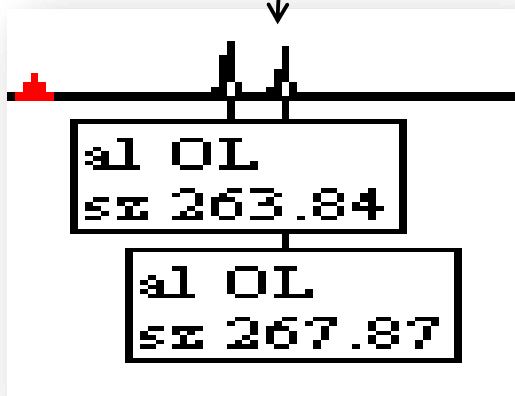
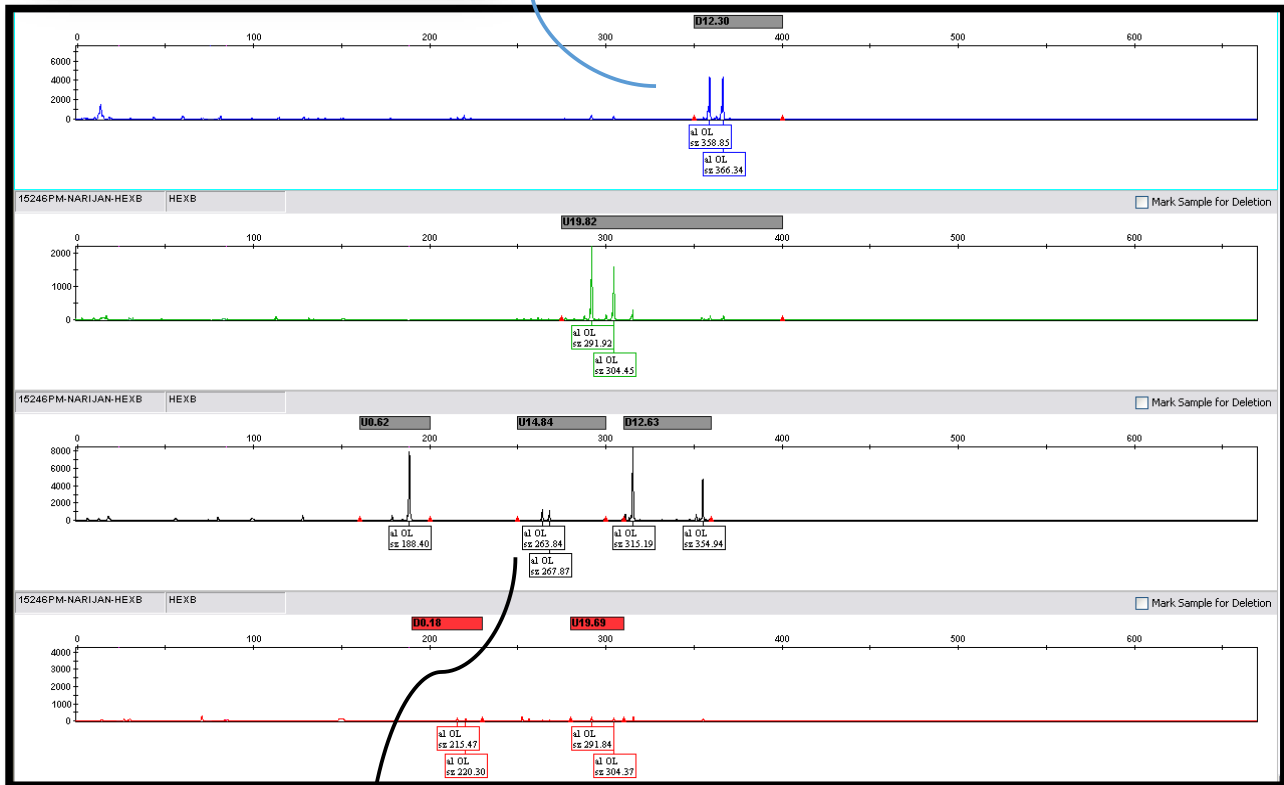
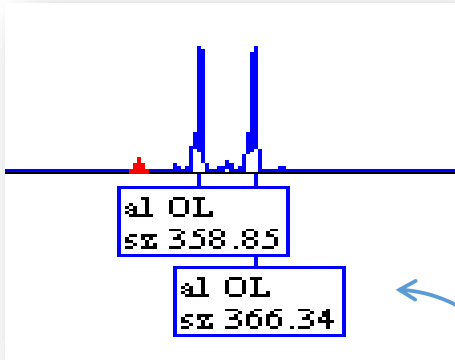
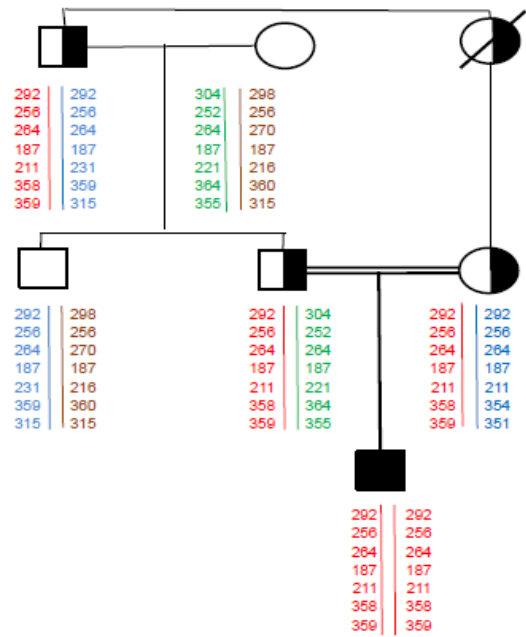
### کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC HEX B Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری سندھوف استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن HEX B 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 هتروزیگوسیته‌ی بالا دارند در آن استفاده شده است. این ۷ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کیپلاری الکتروفورز توالی‌یابی 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 مارکرهای STR که در این کیت استفاده شده‌اند:

Sandhoff Syndrome (HEX B)	Size
D5SUHEXB19.82	280-390
D5SUHEXB19.69	270-320
D5SUHEXB14.84	250-300
D5SUHEXB0.62	150-200
D5SDHEXB0.18	190-220
D5SDHEXB12.30	350-400
D5SDHEXB12.63	310-370

Sample Haplotypes



Sample