

KBC IDUA Hap™ Kit

موکوپلی ساکاریدوز (MPS) گروهی از بیماری‌های نادر متابولیکی هستند که به علت فقدان یا کمبود آنزیم‌های لیزوزومی ایجاد می‌شوند. آنزیم‌های لیزوزومی در متابولیسم کردن موکوپلی ساکاریدهای غیرضروری نقش دارند و در صورت ایجاد مشکل در آن‌ها موکوپلی ساکاریدها (گلیکوزآمینوگلیکان) تجمع می‌یابند. موکوپلی ساکارید بعد از اتصال پروتئین به پروتئوگلیکان تبدیل می‌شود که نقش کلیدی در عملکرد و ساختمان مولکولی غشا سلولی دارد بنابراین کمبود آنزیم‌های لیزوزومی باعث تجمع این مواد شیمیایی در نسوج مختلف بدن و لیزوزوم‌های سلول‌ها شده و باعث اتساع لیزوزوم‌ها، اختلال شدید در اعمال حیاتی سلول‌ها و نسوج مختلف بدن می‌شود.

نحوهی وراثت این بیماری به صورت 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.

موکوپلی ساکاریدوزها (MPS) به ۱۴ تیپ طبقه‌بندی می‌شوند. نقص در ژن IDUA عامل ایجاد تیپ یک این بیماری (بیماری هولرشای) است و بر روی کروموزوم ۴ قرار دارد (4p16.3). این ژن کدکنندهی آنزیم a-L-iduronidase است و نقص در این آنزیم باعث تجمع هپاران سولفات و درماتان سولفات در سلول می‌گردد.

از علائم شایع در این بیماری می‌توان به عقب‌ماندگی ذهنی، فک عقب رفته، صورت خشن، زبان بزرگ، دژنراسیون شبکیه، کدورت قرنیه، کاردیومیوپاتی و بزرگی کبد و طحال اشاره کرد.

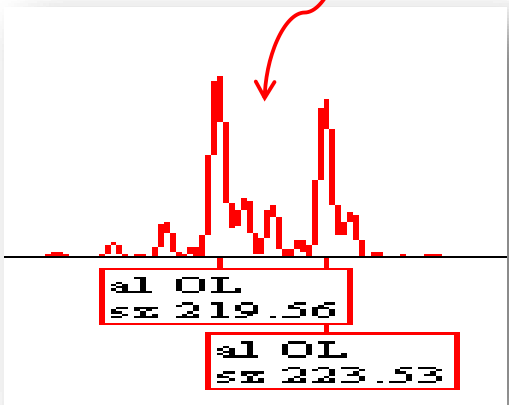
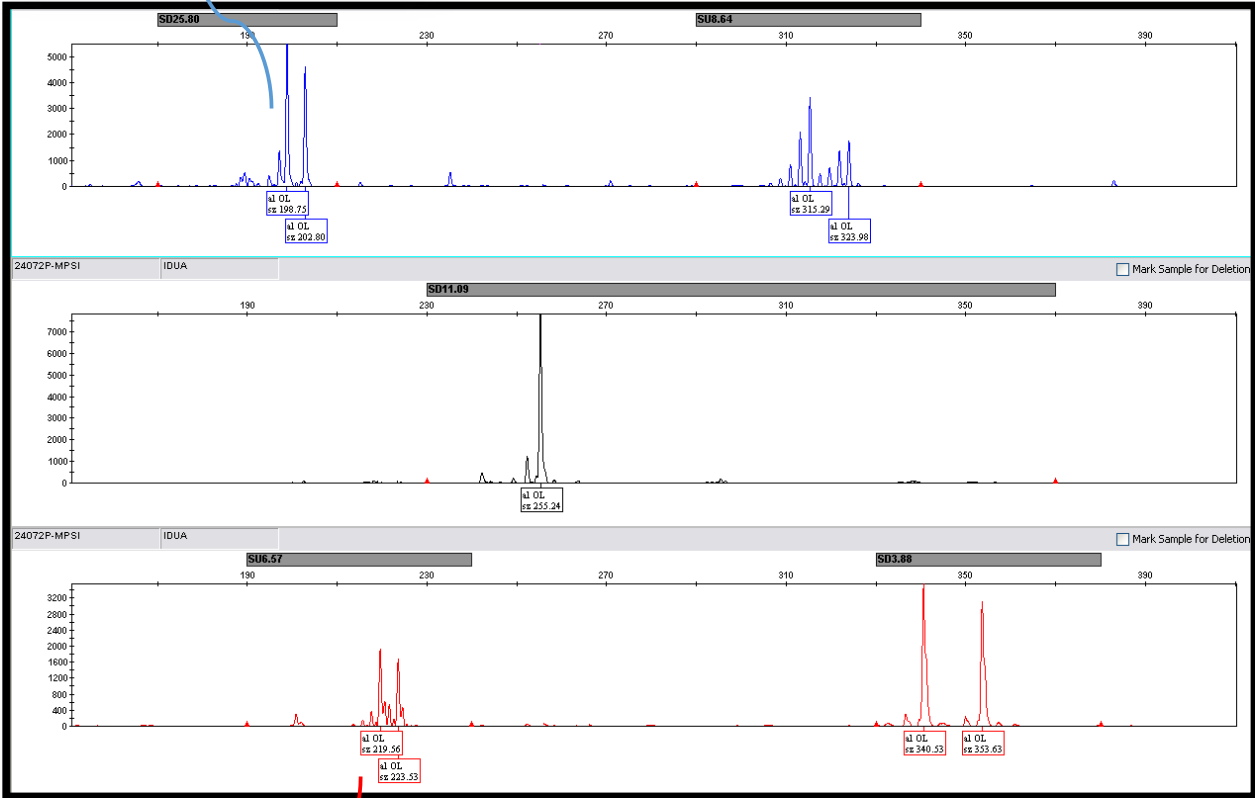
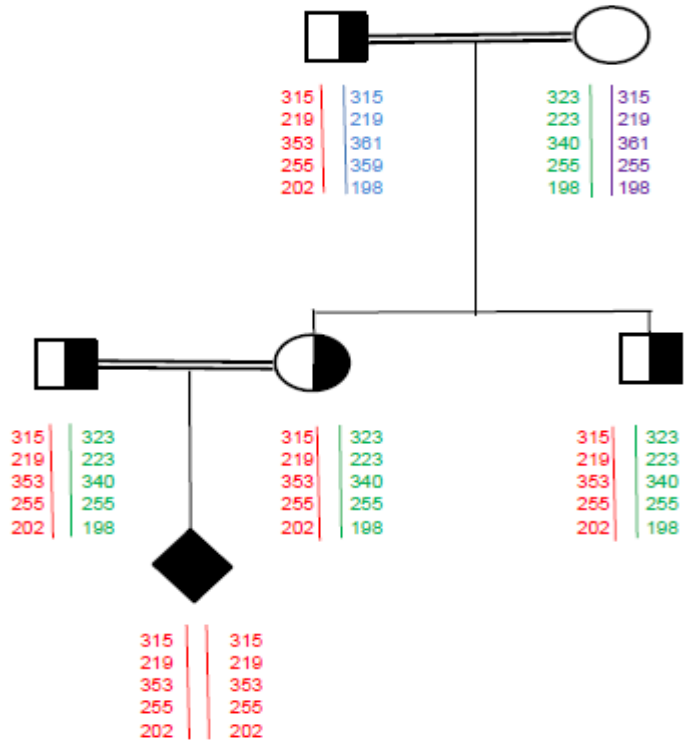
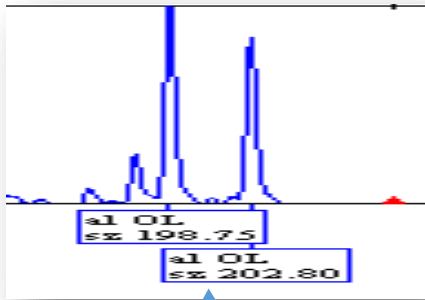
کلیاتی راجع به کیت

از کیت KBC IDUA Hap به منظور تشخیص مولکولی MPSI استفاده می‌شود. در این کیت از روشی استفاده شده که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن IDUA برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۵ 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 ۵ محل در یک واکنش Multiplex PCR تکثیر می‌شوند و توسط کیپلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل *PET* و *NED*، *FAM* 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:

| MPS I (IDUA) | Size |
|--------------|---------|
| 9IDUASU8.64 | 280-340 |
| 9IDUASU6.57 | 190-240 |
| 9IDUASD3.88 | 320-380 |
| 9IDUASD11.09 | 230-300 |
| 9IDUASD25.80 | 150-200 |

Sample Haplotypes



Sample