

KBC LAMB3 Hap™ Kit

اپیدرمولایز بلوزا (EB) ارثی شامل تعدادی از بیماری‌های پوستی ناهمگون ژنتیکی می‌باشد که توسط نقص در ساخت پروتئین‌های دخیل در چسبندگی اپیدرم به درم مشخص می‌گردد. تظاهرات بالینی معمول EB شکنندگی مکانیکی پوست، تشکیل تاول و بهبود غیرطبیعی زخم می‌باشد، اما شدت ضایعات پوستی با توجه به نوع بیماری متغیر می‌باشد. EB Junctional و EB دیستروفیک (DEB)، شدیدترین نوع اختلالات EB هستند، معمولاً باعث درد مزمن و ناراحتی می‌شوند که می‌تواند به طور قابل توجهی کیفیت زندگی بیماران تحت تأثیر را کاهش دهد. علاوه بر این، زخم‌های بهبود نیافته می‌توانند باعث عفونت‌های سیستمیک شدید، سوء تغذیه و مهار رشد شوند و ممکن است سرطان‌زایی را در برخی موارد تشدید کنند. بنابراین، مراقبت از زخم در مدیریت EB اهمیت حیاتی دارد. بیش از ۲۰ فنوتیپ بالینی مجزا از EB شرح داده شده اما سه زیرگروه اصلی وجود دارد: ساده (EB Simplex)، اتصالی (EB Junctional) و نوع دیستروفیک (EB Dystrophic).

یکی از ژن‌های درگیر در بروز این بیماری LAMB3 است. این ژن عامل بروز junctional EB است و کدکننده‌ی یکی از زیر واحدهای پروتئین لامینین 332 است. از نقش‌های این پروتئین می‌توان به تنظیم اتصالات بین سلولی، شکل‌گیری و سازمان‌دهی غشای پایه اشاره کرد.

LAMB3 روی بازوی بلند کروموزوم ۱ قرار گرفته است و نحوه‌ی وراثت آن به صورت اتوزوم مغلوب است.

از علائم کلی بیماری می‌توان به تاول زدن پوست بعد از آسیب‌های جزئی یا تغییر دما یا به دنبال مالش یا فشار، وجود تاول در بدو تولد، تغییر شکل یا زبری و ضخیم شدن ناخن‌های دست یا پا، از دست دادن مو یا طاسی در اثر زخم، بافت نرم درون دهان و بینی و شکل‌گیری ناقص مینای دندان اشاره کرد.

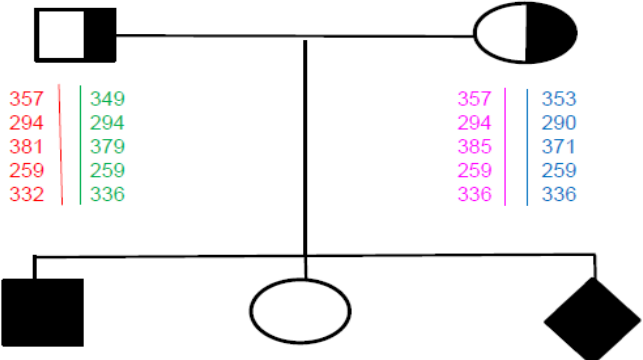
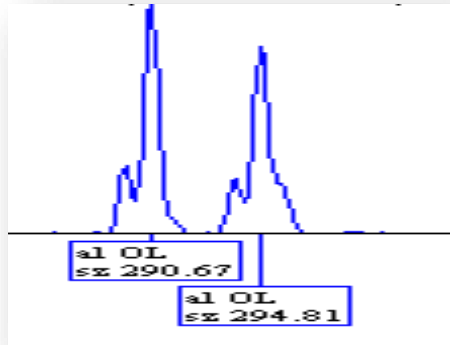
کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC LAMB3 Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری اپیدرمولایز بلوزا استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن LAMB3 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 فقط از تکرارهای ۴ تایی که هتروزیگوسیتی بالا دارند در آن استفاده شده است. این ۵ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کپیلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل 6-FAM، PET 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:

Junctional epidermolysis bullosa(LAMB3)	Size
D1LAMB3SU7.36	330-380
D1LAMB3SI1	240-320
D1LAMB3SI2	360-390
D1LAMB3SD6.3	230-290
D1LAMB3SD10	310-350

Sample Haplotypes



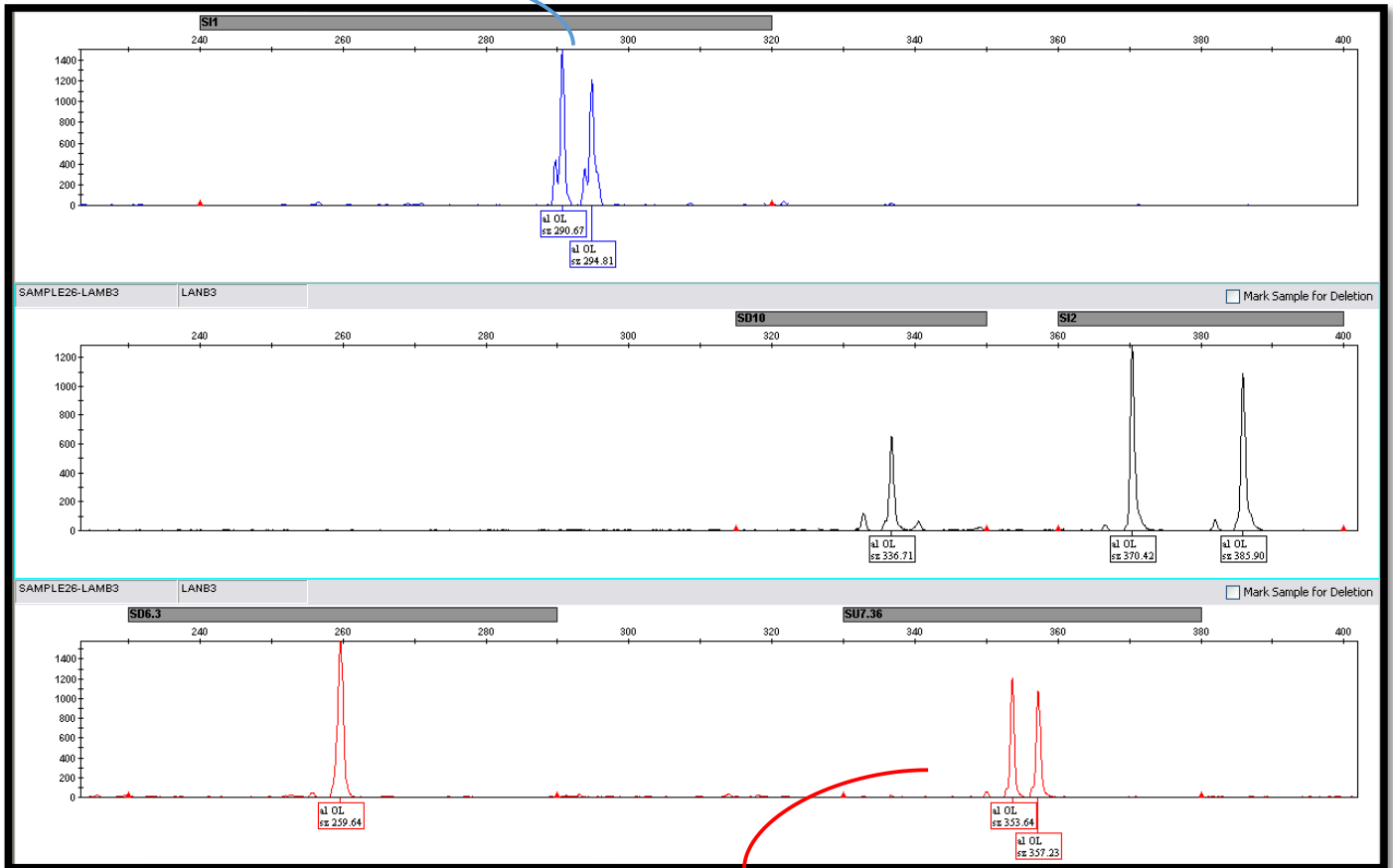
357 | 349
294 | 294
381 | 379
259 | 259
332 | 336

357 | 353
294 | 290
385 | 371
259 | 259
336 | 336

357 | 357
294 | 294
381 | 385
259 | 259
332 | 336

349 | 353
294 | 290
379 | 371
259 | 259
336 | 336

357 | 357
294 | 294
381 | 385
259 | 259
332 | 336



Sample

