

## KBC MEFV Hap™ Kit

تب مدیترانه‌ای خانوادگی (FMF) یک بیماری ژنتیکی است که به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. ژن مسئول آن MEFV (Mediterranean fever) نامیده می‌شود که بر روی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۶ قرار دارد. این ژن، پروتئینی به نام پیرین را کد می‌کند که در تنظیم کاهش التهاب نقش دارد. اگر این ژن دچار جهش شود تنظیم کاهش التهاب به طور صحیح صورت نمی‌پذیرد و بیمار دچار حملات تب می‌گردد. علائم اصلی بیماری شامل تب عودکننده به همراه درد شکمی، درد قفسه‌ی سینه یا درد مفصلی است. دردهای شکمی شایع‌ترین علامت است که در حدود ۹۰٪ بیماران دیده می‌شود. درد مفصلی در ۵۰ تا ۶۰ درصد بیماران و درد قفسه‌ی سینه در ۲۰ تا ۴۰ درصد آن‌ها دیده می‌شود. حملات درد، محدود شونده هستند و بین یک تا چهار روز طول می‌کشد. بیماران در انتهای حملات به طور کامل بهبود می‌یابند و در بین حملات کاملاً طبیعی هستند. برخی حملات بشدت دردناک هستند که بیمار را مجبور به مراجعه به پزشک می‌کند. گاهی درد شکمی، درد آپاندیسیت را تقلید می‌کند و بیمار را به زبر تیغ جراحی غیرضروری می‌کشد. با این وجود، بعضی بیماران دردهای خفیفی را تجربه می‌کنند که با سوء هاضمه اشتباه گرفته می‌شود. این یکی از دلایلی است که تشخیص بیماری را سخت می‌کند. کودکان معمولاً در هنگام درد شکمی دچار یبوست می‌گردند که همزمان با بهبود درد، مدفوع نیز شل تر می‌شود.

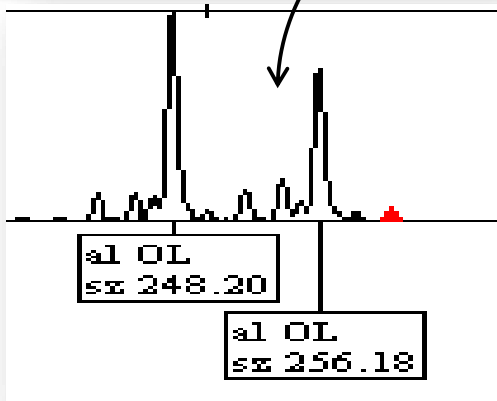
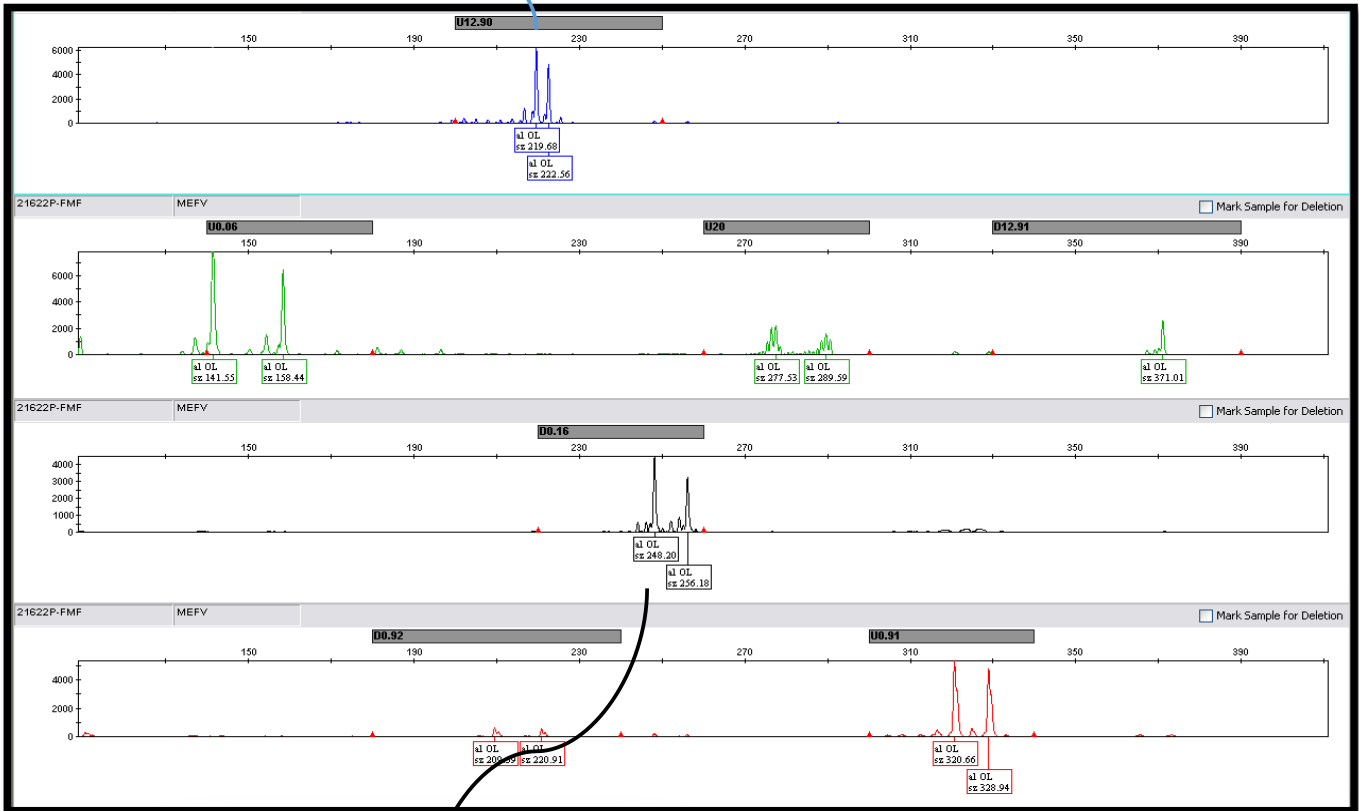
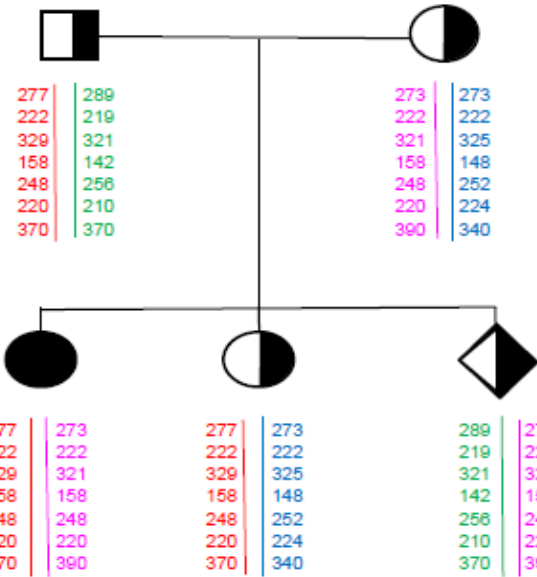
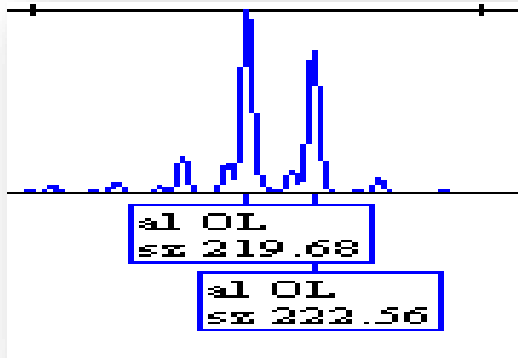
### کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC MEFV Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری تب مدیترانه‌ای فامیلی استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن MEFV 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 هتروزیگوسیتی بالا دارند در آن استفاده شده است. این ۷ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کپیلاری 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:

FMF (MEFV)	Size
D16MEFVSU20	260-300
D16MEFVSU12.90	200-250
D16MEFVSU0.91	300-340
D16MEFVSU0.06	130-180
D16MEFVSD0.16	220-260
D16MEFVSD0.92	180-240
D16MEFVSD12.91	330-390

Sample Haplotypes



Sample