

KBC SGCG Hap™ Kit

بیماری لیمب گیردل ماسکولار دیستروفی (LGMD) یا دیستروفی عضلانی کمر بند شانه‌ای به گروهی از ناهنجاری‌های ژنتیکی گفته می‌شود که علائم آن تحلیل پیشرونده‌ای است که از قسمت فوقانی عضلات اندام‌ها شروع شده و اغلب سایر عضلات و همچنین قلب و ماهیچه‌های تنفسی نیز درگیر می‌شوند. دوره‌ی بیماری و شدت بیان آن بسیار متغیر می‌باشد و از فرم بسیار شدید با شروع زودرس و پیشرفت سریع تا فرم‌های خفیف که اجازه می‌دهد فرد مبتلا طول عمر و فعالیت طبیعی داشته باشد دیده می‌شود.

لیمب گیردل ماسکولار دیستروفی‌ها حاصل جهش و نقص در پروتئین‌هایی موجود در تمام جایگاه‌های فیبر عضلانی (هسته، سارکوپلاسم، سارکولما و ماتریکس خارج سلولی) می‌باشند. نقص در سارکولیکان مانع از اتصال F-actin به ماتریکس خارج سلولی توسط دیستروفین می‌شود و در نهایت سلول‌های عضلانی تخریب شده و توانایی عضلات از بین می‌رود.

در حال حاضر بیش از ۳۱ ژن برای LGMD گزارش شده است که ۸ ژن آن اتوزومی غالب و ۲۳ ژن آن اتوزومی مغلوب هستند. یک گروه از بیماری‌های LGMD اتوزومی مغلوب، LGMD2 می‌باشد که تحت نام کلی سارکولیکانوپاتی نامگذاری می‌شود. این گروه شامل ۴ ژن است. سارکولیکانوپاتی‌ها از دوران کودکی آغاز می‌شوند و عمکرد قلب و تنفس را درگیر می‌کنند.

بیماری LGMD2C به دلیل نقص در ژن SGCG کدکننده‌ی زیرواحد گامای کمپلکس پروتئینی سارکولیکان واقع بر روی کروموزوم ۱۳ (13q12.12) ایجاد می‌شود. این پروتئین در ثبات فیبرهای عضلانی نقش دارد و در غشای پلاسمایی میوفیبریل‌ها در اسکلت سلولی شرکت می‌کند. افراد مبتلا به LGMD زمانی که به دلیل ضعف در عضلات سرینی و ران شروع به راه رفتن اردک وار می‌نمایند، متوجه مشکل خود می‌شوند. از دیگر علائم می‌توان به مشکل در بلند شدن از صندلی، بالا رفتن از پله، بالای سر بردن دست‌ها، کشیده نگه داشتن بازوان و غذا خوردن اشاره کرد.

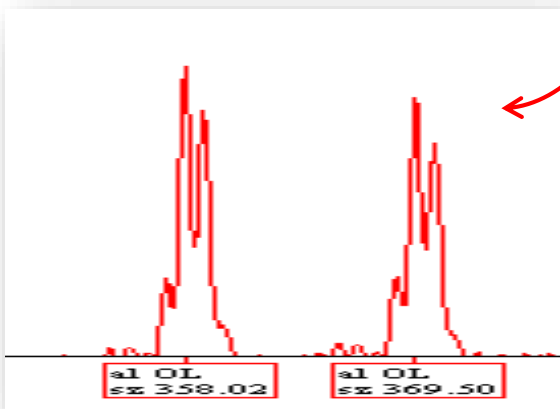
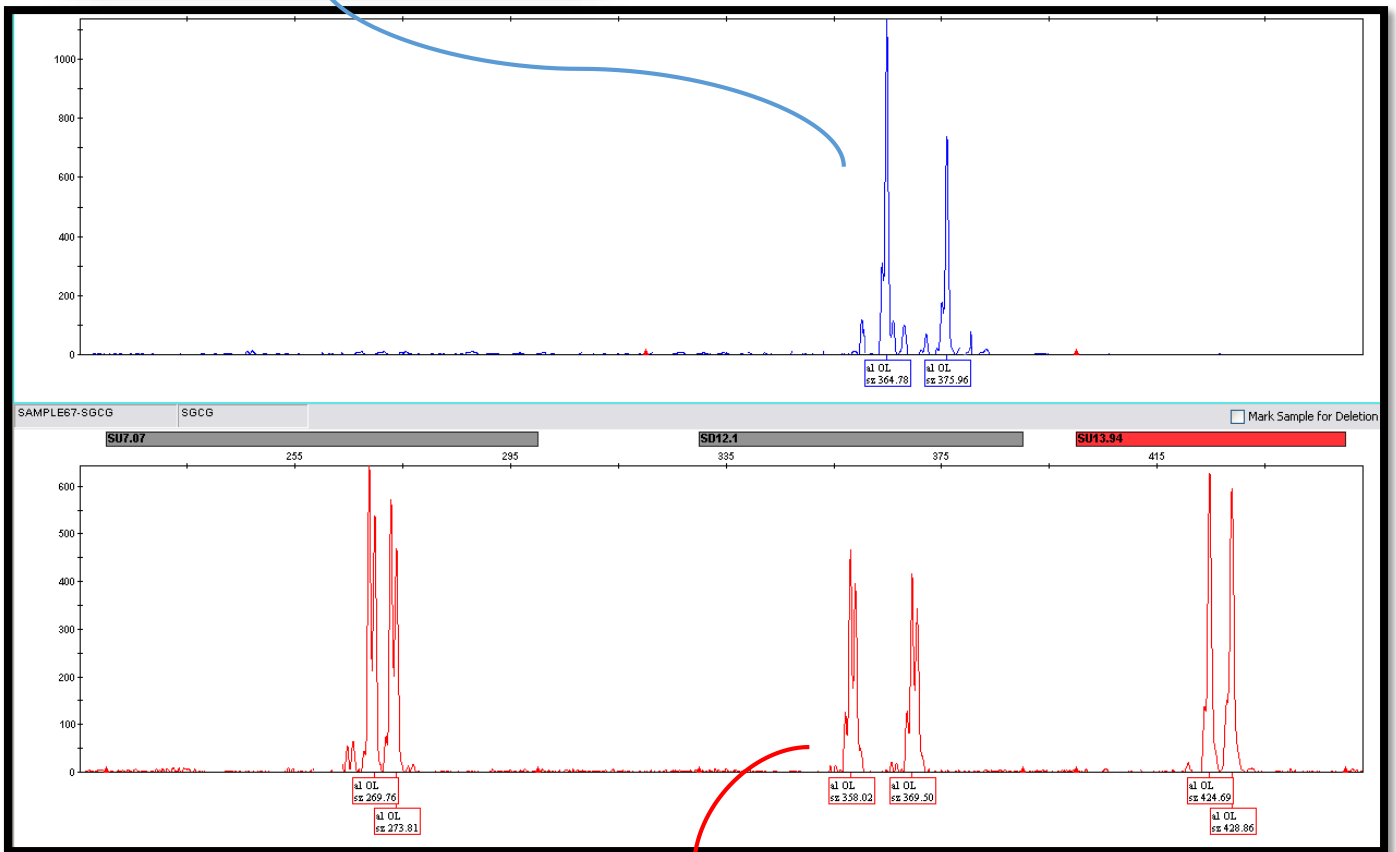
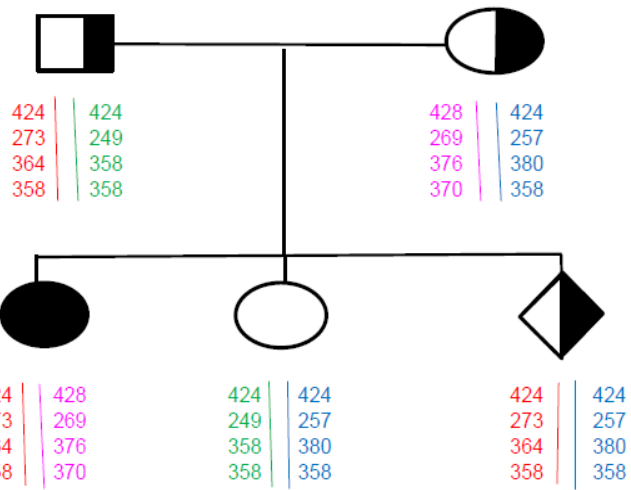
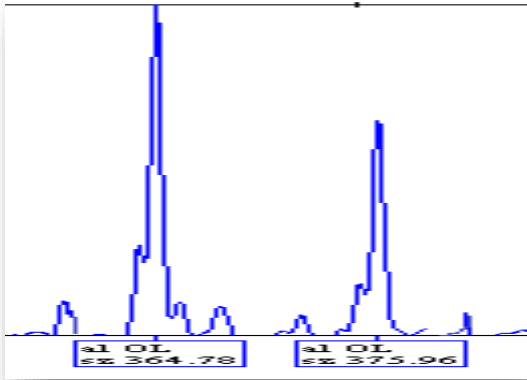
کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC SGCG Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری دیستروفی عضلانی لیمب گیردل استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن SGCG برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۴ 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 ۴ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کپیلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبیل‌های به کار رفته به کار رفته در این کیت شامل FAM-6 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:

limb girdle (SGCG)	Size
D13SGCGSU13.94	400-450
D13SGCGSU7.07	220-300
D13SGCGSD9.5	320-400
D13SGCGSD12.1	330-390

Sample Haplotypes



Sample