

KBC STX11 Hap™ Kit

Lymphohistiocytosis Hemophagocytic خانوادگی نوع ۴ (FHL4) یک اختلال است که در آن سیستم ایمنی بدن به تولید بیش از حد بسیاری از سلول‌های ایمنی فعال شده (لنفوسیت‌ها) به نام سلول‌های T، سلول‌های کشنده‌ی طبیعی (NK)، سلول‌های B و ماکروفاژها (هیستوسیت) می‌پردازد، که منجر به بروز التهاب بیش از حد طبیعی می‌گردد. این فعالیت بیش از حد سیستم ایمنی بدن باعث تب و آسیب‌های کبد و طحال و بزرگ شدن این اندام‌ها می‌شود. در این افراد سلول‌های تولیدکننده‌ی خونی در مغز استخوان نیز از بین می‌روند، به این فرآیند هموفاگوسیتوز گویند. بنابراین، افراد مبتلا تعداد کمی گلبول قرمز خون (کم‌خونی) و پلاکت دارند. کاهش پلاکت ممکن است باعث کبودی آسان و خون‌ریزی غیر طبیعی شود. این اختلال معمولاً در دوران کودکی و یا اوایل دوران کودکی بروز پیدا می‌کند.

ژن STX-11 روی بازوی بلند کروموزوم ۶ (6q24.2) قرار گرفته است و مسئول تولید سینتاکسین-۱۱، پروتئین درگیر در برون‌رانی وزیکول‌ها از داخل سلول است و در تنظیم انتقال بین سلولی نقش دارد.

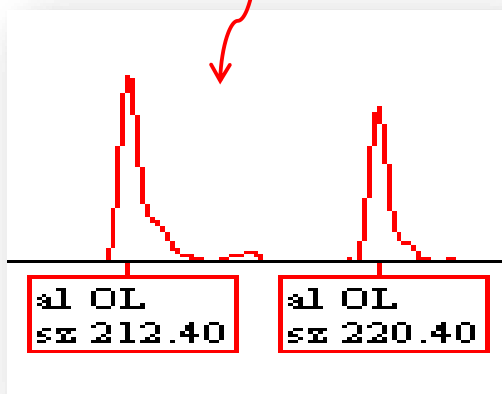
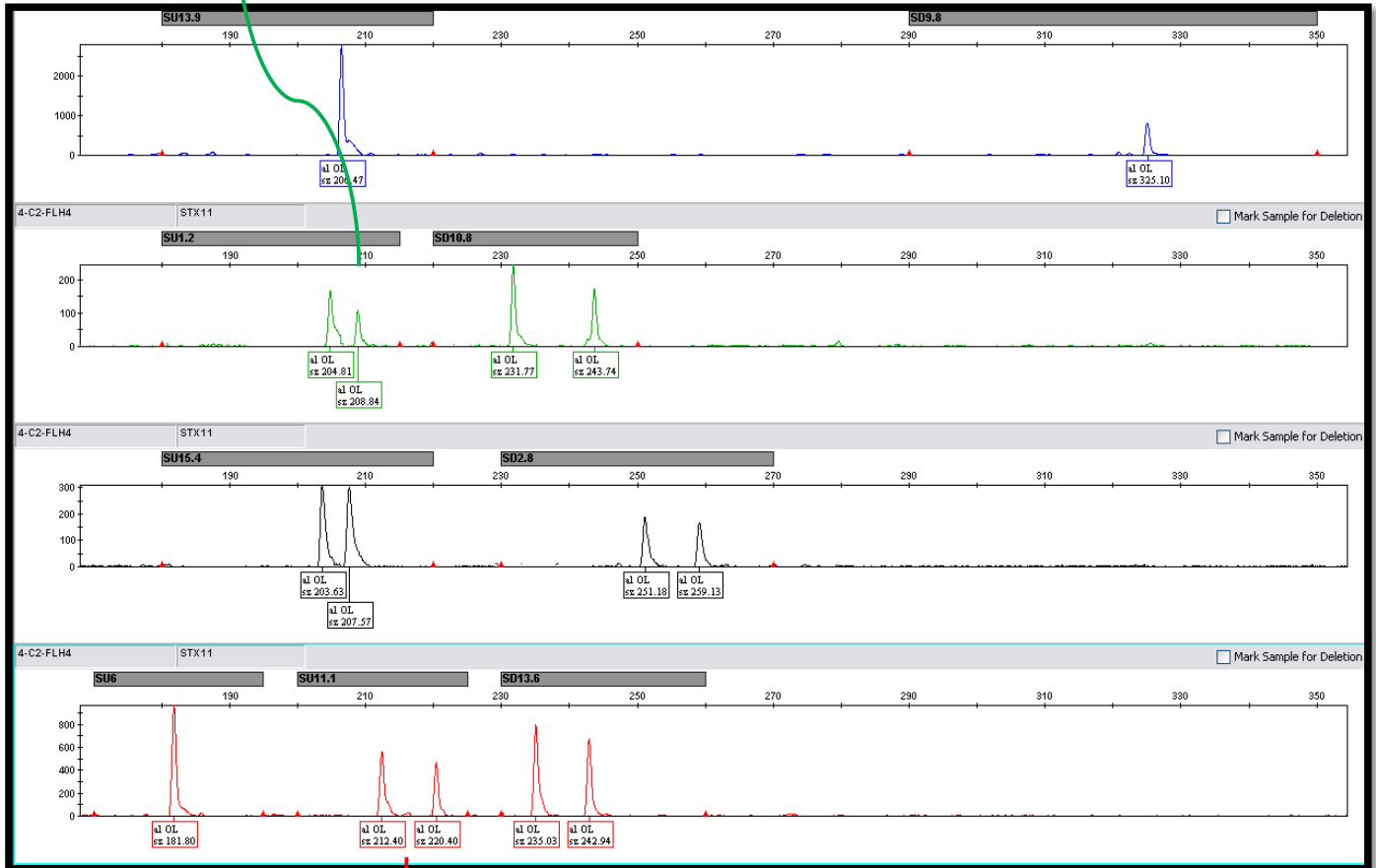
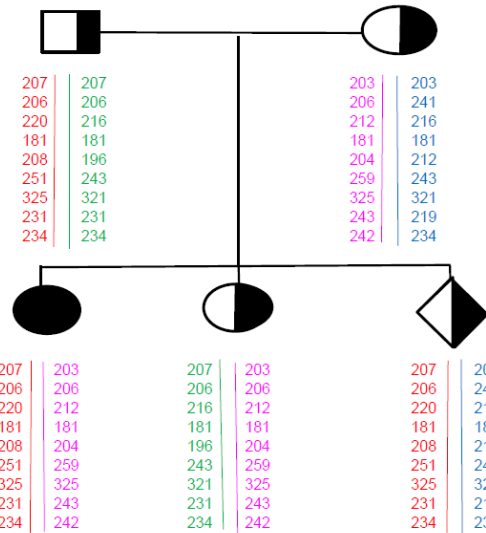
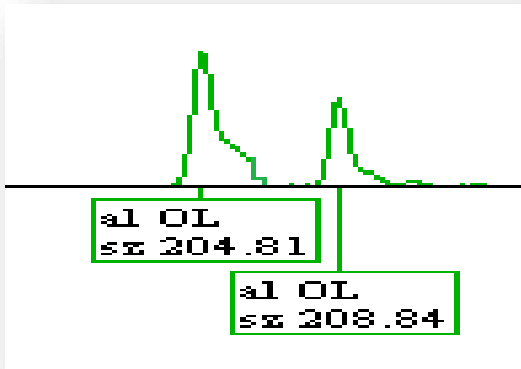
کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC STX11 Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری FHL4 استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن STX11 برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۹ 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 ۹ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کیپلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبیل‌های 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:

FHL4 (STX11)	Size
D6STX11SU15.4	180-220
D6STX11SU13.9	180-220
D6STX11SU11.1	200-225
D6STX11SU6	150-190
D6STX11SU1.2	180-220
D6STX11SD2.8	230-270
D6STX11SD9.8	290-350
D6STX11SD10.8	220-250
D6STX11SD13.6	230-260

Sample Haplotypes



Sample