

KBC TAT Hap™ Kit

بیماری تیروزینمی، یک اختلال متابولیک مرتبط با اسیدهای آمینه می‌باشد که در آن بدن توانایی هضم اسیدآمینه‌ی تیروزین را از دست می‌دهد و برای هضم اسیدآمینه‌ی موجود در غذای روزانه‌ی خود، با مشکل مواجه می‌شود. تیروزینمی دارای سه نوع مختلف است که هر یک دارای نشانه‌های خاص خود می‌باشند. تیروزینمی تیپ دو که سندرم ریچنر- هانهارت Richner-Hanhart syndrome نیز نامیده می‌شود، به دلیل کمبود آنزیم تیروزین آمینوترانسفراز (TAT)، اولین آنزیم مسیر تجزیه‌ی تیروزین به وجود می‌آید. در نتیجه‌ی نقص در این آنزیم سطوح تیروزین و متابولیت‌های آن در پلاسما افزایش می‌یابد.

نحوه‌ی وراثت این بیماری اتوزوم مغلوب است به این معنی که برای ایجاد یک فرزند مبتلا باید هر دو والد ناقل این بیماری باشند. شیوع این بیماری در هر دو جنس یکسان است و ژن مربوط به آن در کروموزوم ۱۶ (16p22.1) واقع شده است.

در تیروزینمی نوع دو که نوع چشمی- پوستی نیز شناخته می‌شود علائمی مانند هایپرکراتوزیس در کف دست و پا، زخم‌های هرپسی شکل در قرنیه و عقب‌ماندگی ذهنی مشاهده می‌شود. عقب‌ماندگی ذهنی در ۴ درصد از کودکان دیده می‌شود و معمولاً از درجه‌ی خفیف تا متوسط بروز می‌کند.

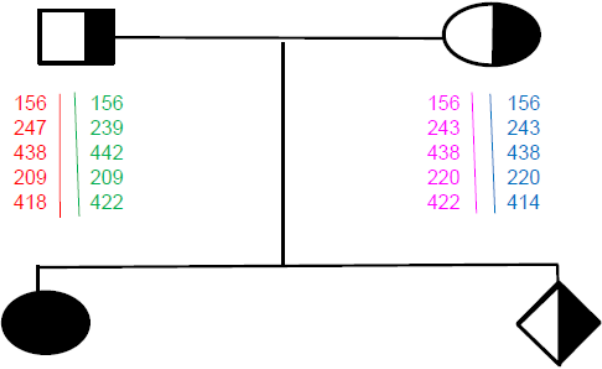
کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC TAT Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری تیروزینمی استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن TAT 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 کیپلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل 6-FAM و VIC 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:

Tyrosinemia (TAT)	Size
D16SUTAT9.05	110-180
D16SUTAT3.99	235-270
D16SDTAT1.34	440-470
D16SDTAT2.34	190-230
D16SDTAT7.40	400-430

Sample Haplotypes

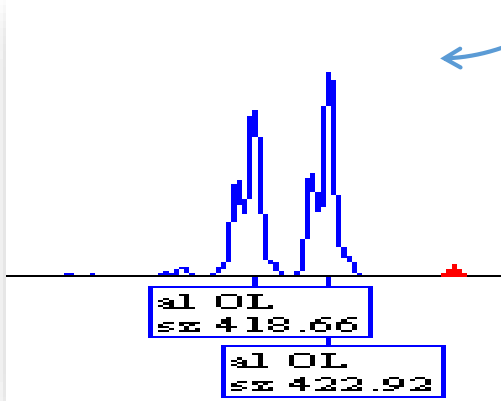
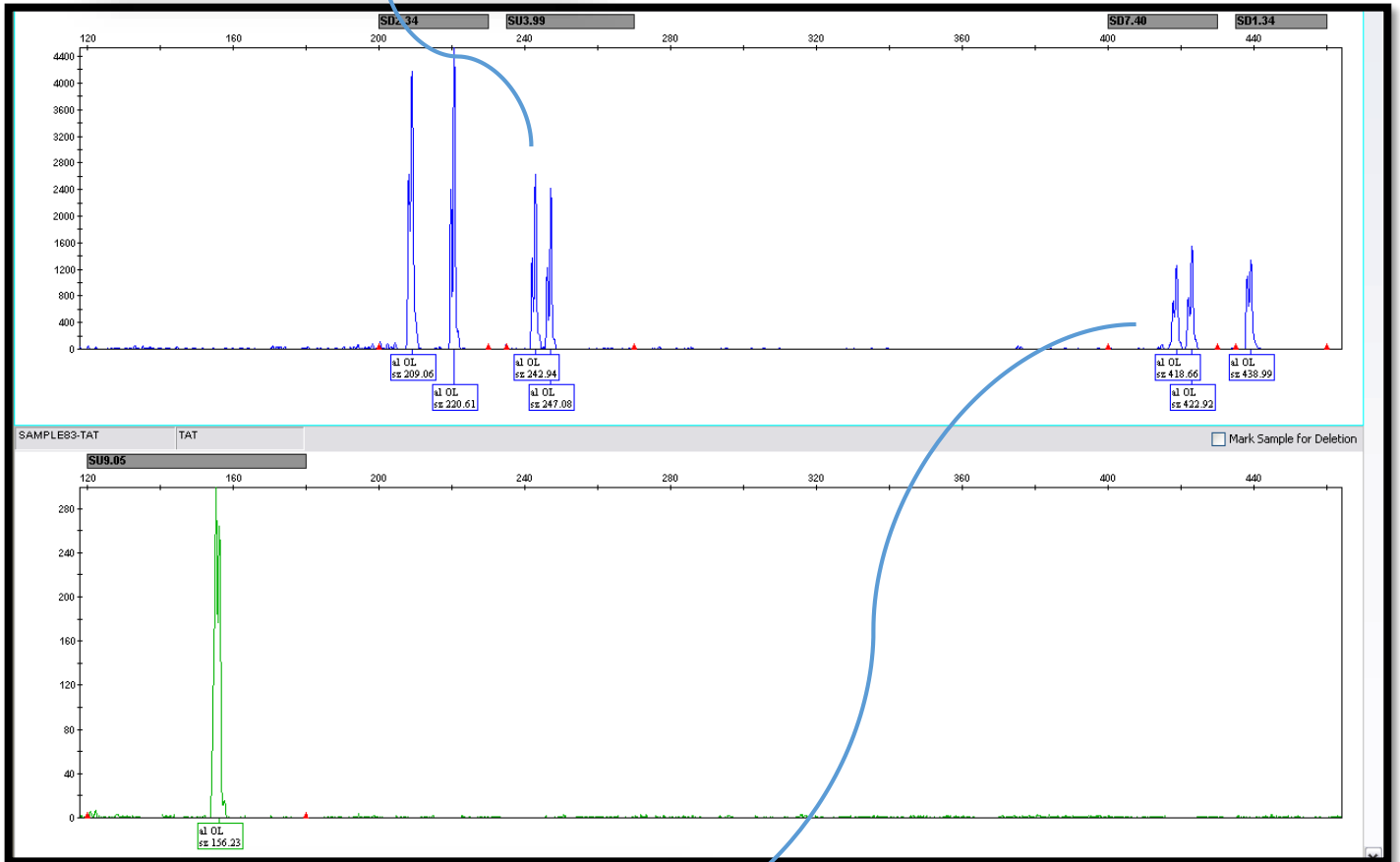
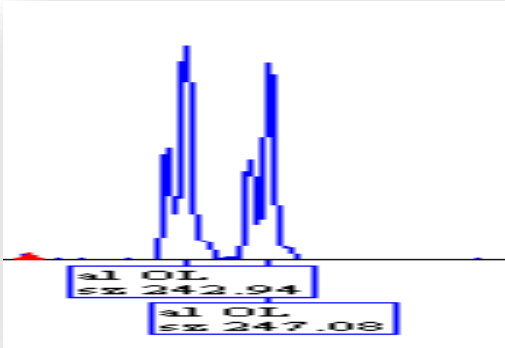


156	156
247	239
438	442
209	209
418	422

156	156
243	243
438	438
220	220
422	414

156	156
247	243
438	438
209	220
418	422

156	156
247	243
438	438
209	220
418	414



Sample