

# KBC PAH Hap™ Kit

فنیل کتونوری (PKU) نوعی بیماری ژنتیکی - متابولیکی است که به صورت اتوزومال (وابسته به کروموزوم‌های غیرجنسی) مغلوب به ارث می‌رسد. در فنیل کتونوری کلاسیک نقص در ژن PAH، ژن کدکننده‌ی آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز سبب ابتلا به بیماری می‌شود. اختلال اصلی در این بیماری، تجمع اسیدآمینهی فنیل آلانین در مایعات بدن و سیستم عصبی است. تجمع این اسیدآمین به دلیل عدم وجود آنزیم مورد نیاز برای تبدیل فنیل آلانین به تیروزین رخ می‌دهد. تجمع غیرطبیعی این اسیدآمین در بدن کودک، خطرناک است و منجر به بروز اختلالاتی در مغز و پوست می‌شود. ژن این بیماری بر روی کروموزوم ۱۲ قرار گرفته است. کودک مبتلا به بیماری فنیل کتونوری در ابتدای تولد بدون علامت است اما به تدریج در پایان ماه‌های اول دچار تأخیر در تکامل، استفراغ، کاهش رشد، روشن شدن رنگ موهای سر و چشم و تشنج می‌شود. سپس با افزایش سن، کوچکی دورسر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دست‌ها و اندام‌ها و عقب‌ماندگی ذهنی بروز می‌کند.

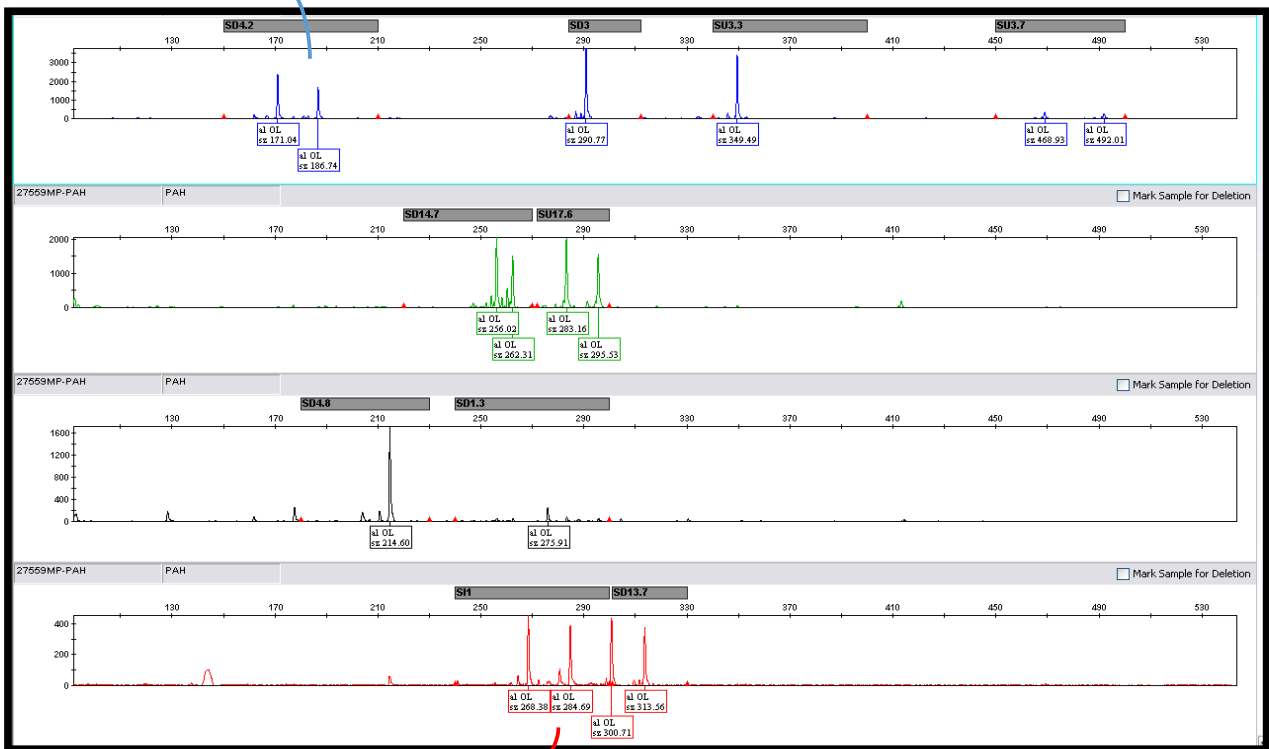
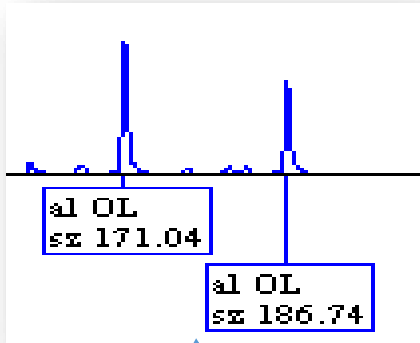
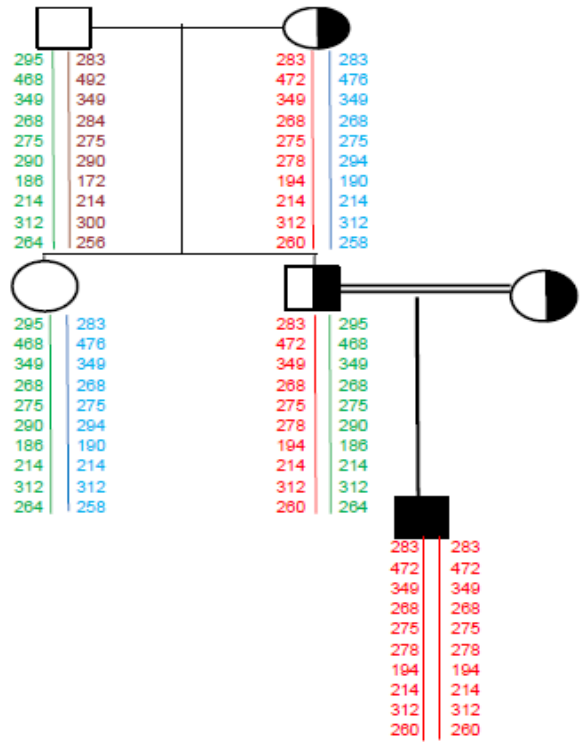
## کلیاتی راجع به کیت:

از کیت KBC PAH Hap به منظور تشخیص مولکولی بیماری فنیل کتونوری استفاده می‌شود. در این کیت از روشی بهره گرفته شده است که در آن از Short Tandem Repeats (STRs) اطراف ژن PAH برای تشخیص ناقل یا بیمار بودن فرد از طریق linkage analysis استفاده می‌گردد. این کیت شامل ۱۰ 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 ۱۰ محل در یک واکنش Multiplex PCR و توسط کیپلاری الکتروفورز توالی‌یابی می‌شوند. رنگ‌ها یا لیبل‌های به کار رفته در این کیت شامل 6-FAM، VIC، NED 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:

PKU (PAH)	Size
D12PAHSU.17.6	260-300
D12PAHSU.3.7	450-500
D12PAHSU3.3	335-405
D12PAHSI1	240-300
D12PAHSD.1.3	250-300
D12PAHSD3	280-320
D12PAHSD4.2	160-210
D12PAHSD4.8	180-220
D12PAHSD13.7	300-340
D12PAHSD14.7	210-260

Sample Haplotypes



Sample

