



RefKit Spinal Kas Atrofisi qPCR Tarama Kiti SMN1

Spinal Kas Atrofisi (SMA), omurga ve beyinköku motor nöronlarını etkileyen, ilerleyen ve simetrik kas zayıflığına yol açan nörodejeneratif bir hastalıktır. SMA, yaşam motor nöron (survival motor neuron) (SMN) geninde meydana gelen mutasyonlar sonucu oluşur ve kendisini otozomal resesif bir hastalık olarak gösterir. 5q13 kromozom bölgesinde yer alan SMN geni, SMN1 ve SMN2 olmak üzere iki formda bulunur. SMN1 fonksiyonel protein üretimini sağlarken, SMN2 transkriptleri çoğunlukla fonksiyonel olmayan proteinler üretir. SMA, genellikle SMN1 geninde meydana gelen mutasyonların bir sonucu olarak, SMN1 kaybından kaynaklanır. SMN2 kopya sayısının fazlalığı ise, SMA hastalarında semptomların daha hafif seyretmesini sağlamaktadır. SMA nedeniyle meydana gelen bebek ölümlerinin dünya genelinde fazlalığı ve taşıyıcı frekansının önemli ölçüde fazla olması, ülkelerde rutin SMA taramalarının büyük önem kazanmasına neden olmaktadır.



RefKit Spinal Kas Atrofisi qPCR Tarama Kiti – SMN1

RefKit Spinal Kas Atrofisi Tarama Kiti – SMN1 (RefKit Spinal Muscular Atrophy qPCR Screening Kit – SMN1), periferik kan örnekleri ve kuru kan spot'larından izole edilen DNA'lardan Kantitatif Gerçek Zamanlı PCR (RT-PCR) yöntemini kullanarak, SMN1 geninde exon 7 bölgesindeki c.840C'yi tespit eder ve böylece SMN1 geni bakımından sağlıklı, taşıyıcı ve hasta bireylerdeki kopya sayılarını verir. Probe tabanlı bu RT-PCR teknolojisinde, 2 farklı primer-probe seti kullanılır. Bu setlerden bir tanesi SMN1 genini, diğeri ise dahili kontrol olarak CFTR genini tespit eder. Kit, izole edilen örneklerden kopya sayısını belirleyebilmek için harici kontrol olarak sağlıklı birey kontrolü içermektedir.

Ordering Information:

RP21-B48	RefKit Spinal Muscular Atrophy qPCR Screening Kit – SMN1	48 rxns
RP21-B480	RefKit Spinal Muscular Atrophy qPCR Screening Kit – SMN1	480 rxns



RefGen Biotechnology Inc.

Ankara Üniversitesi
Teknokent, Bahçelievler Mahallesi,
319. Cadde, No:35/6
Biyo-Savunma Kuluçka Binası,
Ofis No:112, Gölbaşı / ANKARA

Tel: +90 312 285 44 01
Fax: +90 312 285 44 02
E-Mail: info@refgen.com
Website: www.refgen.com