

# Kreatech™ FISH probes

## Ürün Bilgi Sayfası

KBI-40008

RCAN1 (21q22), SE X, SE Y

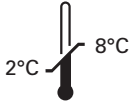
**CE IVD**

**CE** 2797

**DANGER**



**FORMAMIDE**



**Kreatech Biotechnology B.V.**

Vlierweg 20

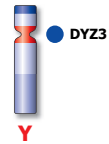
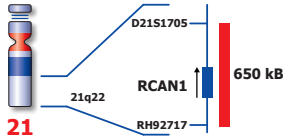
1032 LG Amsterdam

Hollanda

[www.LeicaBiosystems.com](http://www.LeicaBiosystems.com)

PI-KBI-40008\_D3.0\_TR

Yayın Haziran 2022



## Kreatech™ RCAN1 (21q22), SE X, SE Y FISH probu

### Kullanım amacı:

Bu cihazın kullanım amacı, örnek olarak kültürü yapılmamış amniyotik hücreler kullanarak trizomi 21 ve/veya X ve Y cinsiyet kromozomlarındaki bozuklukların tespiti için yardım sağlamaktır. Probalr yanı kantitatif floresans in situ hibridizasyonu (FISH) testinde aşağıdakilerin tespiti için kullanılır:

**RCAN1 (21q22)** spesifik FISH probu, kültürü yapılmamış amniyotik hücrelerde 21q22'deki kromozom 21 kopya sayılarını tespit etmek için optimize edilmiştir.

**SE X (DX21)** (Satellite Enumeration) FISH probu, kültürü yapılmamış amniyotik hücrelerde Xp11-Qx11 üzerindeki kromozom X'e ait kopya sayılarının tespiti için optimize edilmiştir.

**SE Y (DY23)** (Satellite Enumeration) FISH probu, kültürü yapılmamış amniyotik hücrelerde Yp11-Qy11 üzerindeki kromozom Y'ye ait kopya sayılarının tespiti için optimize edilmiştir.

### Uyarılar ve Sınırlamalar:

Bu ürün, kültürü yapılmamış amniyotik hücreler dışında herhangi bir hücre/doku tipinde kullanım için hedeflenmemiştir. Bu test hiçbir zaman bağımsız bir test olarak kullanılmamalı, her zaman diğer sonuçlar ve takip testleriyle birlikte kullanılmalıdır. Bu FISH testi doğum kusurlarına da yol açabilecek yapısal kromozom anomalilerinin varlığını tespit etmez.

Bu ürünü İAMP21'in tesbiti için önermiyoruz.

### Giriş:

**Trizomi 21** canlı doğan çocuklarda görülen en yaygın kromozom anomalilerinden biridir ve mental retardasyon ve karakteristik yüz ifadelerini içeren fenotipik özelliklerin belirli bir kombinasyonu olan Down sendromuna neden olur. Moleküler analiz sonuçlarına göre 21q22.1-q22.3 bölgesinin, konjenital kalp hastalığından sorumlu olan genleri içerdiği görülmektedir. X ve Y kromozomuyla (cinsiyet kromozomları) ilgili kromozom anomalileri, otozomal anomalilere göre nispeten daha seyrek ve etkileri genellikle çok daha hafiftir. Cinsiyet kromozomlarında bozukluk olan kişilerin sıklığının yüksek olmasının bir nedeni de bu durumlarda genellikle ölümlü olmamasına bağlıdır. **Turner** sendromu, kalıtım sonucu sadece bir X kromozomuna sahip kadınlarda ortaya çıkar; bunların genotipi X0 şeklindedir. **Meta dışı** veya üç X dişiler, kalıtım sonucu üç X kromozomuna sahip olur; bunların genotipi XXX veya daha seyrek olarak XXXX veya XXXX şeklinde. **Klinefelter** sendromuna sahip erkeklerde fazladan bir veya daha çok X kromozomu bulunur; bunların genotipi XXY veya daha seyrek olarak XXXY, XXXXY ya da XY/XXY mozaik şeklindedir. **XXY** sendromuna sahip erkeklerde fazladan bir Y kromozomu bulunur; bunların genotipi XYY şeklindedir.

### Kritik bölge 1 (kırmızı):

**RCAN1 (21q22)** FISH probu PlatinumBright™550 ile direkt olarak işaretlenir.

### Kritik bölge 2 (yeşil):

**SE X** FISH probu PlatinumBright™495 ile direkt olarak işaretlenir.

### Kritik bölge 3 (mavi):

**SE Y** FISH probu PlatinumBright™415 ile direkt olarak işaretlenir.

### Reaktif:

Kreatech probaları kullanıma hazır biçimde sunulan doğrudan işaretlenmeli DNA probalarıdır. Yaklaşık 22 x 22 mm boyutlarındaki bir örnek alanına 10 µl prob uygulayın.

**Lütfen tüm Kreatech FISH protokolüne ait Kullanım Talimatlarını inceleyin.**

**Kreatech FISH probaları REPEAT-FREE™ özelliğine sahiptir ve bu nedenle Cot-1 DNA içermez. Hibridizasyon etkinliği artırılmıştır ve spesifik olmayan bağlanma sayesinde arka plan büyük ölçüde azaltılmıştır.**

### Yorumlama:

**RCAN1 (21q22), SE X, SE Y** FISH probu kromozom 21, X ve Y'ye ait aneuploidileri tek bir hibridizasyon testinde tespit etmek üzere üç renkli bir test olarak tasarlanmıştır. Kadınlarda iki adet tek renkli kırmızı (R) ve yeşil (G) sinyal normal kromozom 21'i ve X'i belirir (2R2G). Erkeklerde iki adet tek renkli kırmızı (R), bir yeşil (G) ve bir mavi (B) sinyal normal kromozom 21'i, X'i ve Y'yi belirir (2R1G1B). Cinsiyet kromozomlarının sayısındaki sapmalar X veya Y kromozomlarında normale göre daha fazla veya daha az sinyal olmasıyla tespit edilir (aşağıda gösterilmiştir); ayrıca kullanım talimatlarına bakınız.

Beklenen Sinyaller	Dişi	Erkek
Normal	2R2G	2R1G1B
Trizomi 21	3R2G	3R1G1B
XO	2R1G	-
XXX	2R3-5G	-
XXY		2R2G1B 2R3-4G1B 2R1G1B/2R2G1B mozaik olarak

### Referanslar:

Korenberg J. et al. 1994, Proc. Nat. Acad. Sci. 91: 4997-5001  
Spathas D et al. 1994, Prenat Diagn. 14(11); 1049-1054  
Tepperberg et al. 2001, Prenat Diagn 21(4); 293-301

**Uyarılar ve Tedbirler:** Acil durumlarda tıbbi tavsiyeler için SDS sayfalarına bakınız. SDS sayfalarını temin etmek için Leica Teknik Destek bölümüne başvurabilir veya [www.LeicaBiosystems.com](http://www.LeicaBiosystems.com) adresini ziyaret edebilirsiniz. DNA probleminde teratojen bir madde olan formamit bulunur; bu madde solunmamalı ve deriyle temas ettirilmemelidir. DNA probleminde çalışırken eldiven ve laboratuvar önlüğü kullanın. Tüm malzemeler kurumunuzun hastane atığı imha kuralına uygun olarak imha edilmelidir.

### Reaktiflerin Depolanması ve

#### Taşıması:

2-8 °C arasında depolayınız. Reaktifler şişe etiketindeki son kullanma tarihinde sonra kullanılmamalıdır.

### TEKNİK DESTEK

Teknik desteğe [www.LeicaBiosystems.com](mailto:kreatech-support@leicabiosystems.com) adresinden veya +31 20 6919181 ya da e-posta: [kreatech-support@leicabiosystems.com](mailto:kreatech-support@leicabiosystems.com) üzerinden ulaşılabilir.

### MÜŞTERİ HİZMETLERİ

Kreatech probaları için Leica Müşteri Hizmetleri'ni (+31 20 6919181) arayarak veya e-posta yoluyla sipariş verebilirsiniz: [purchase.orders@leica-microsystems.com](mailto:purchase.orders@leica-microsystems.com).