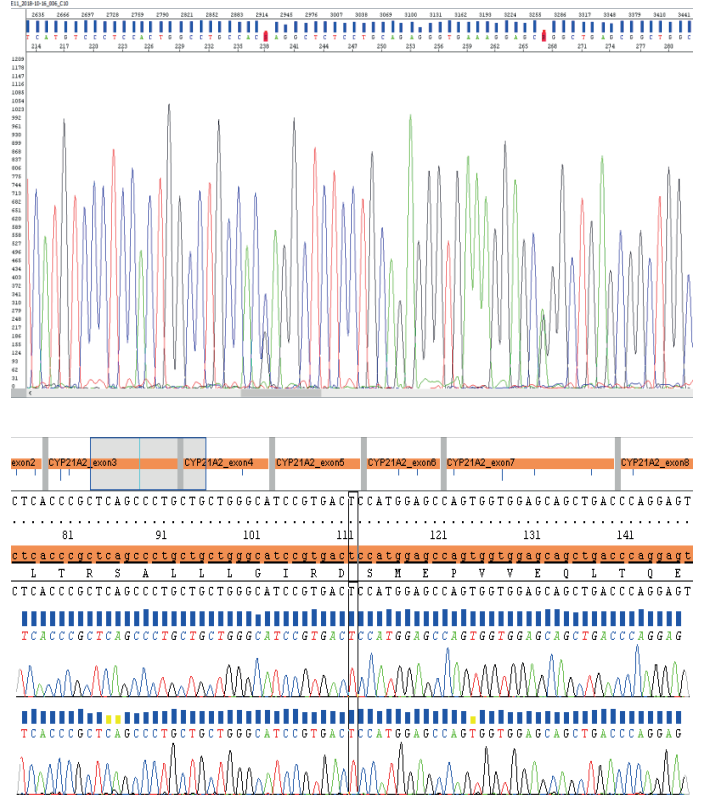


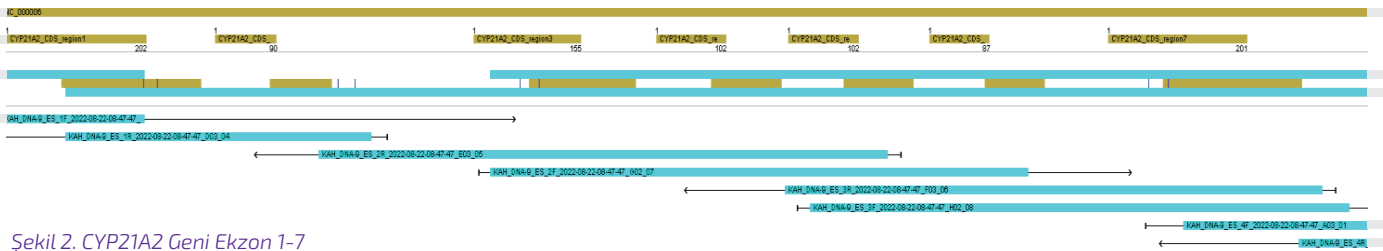
## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ TANI KİTİ

### KAH Hastalığı ve Kit Avantajları

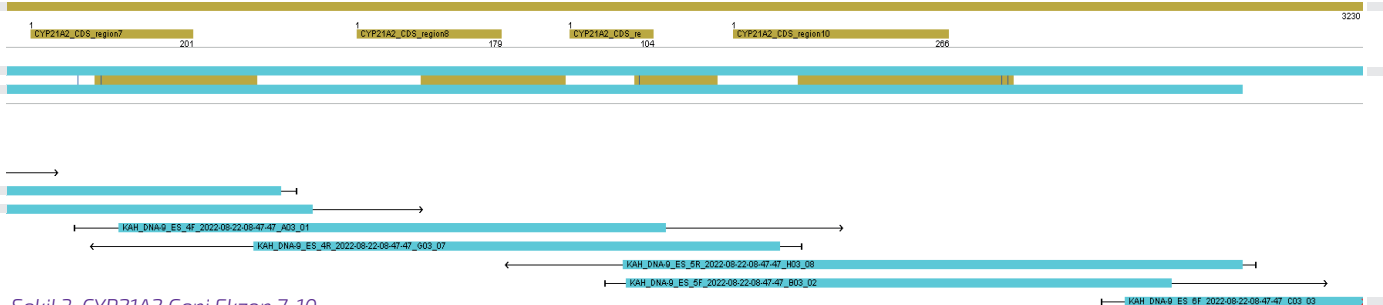
- :: Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH), adrenal steroid yapımının bozukluğu ile oluşan ve otozomal resesif kalıtım gösteren ailesel hastalıklar grubundandır.
- :: Adrenal 21-hidroksilazı kodlayan CYP21A2 genindeki mutasyonlar, KAH'a neden olur.
- :: Sekanslanacak amplicon bölgesi, CYP21A2 geninin tüm Ekzon, UTR ve Promoter bölgelerini kapsayacak şekilde tek seferde amplifiye edilir. Bu sayede genin Pseudogenleri çoğaltılmaz.
- :: Tek bir PCR ürününden 6 farklı Forward sekans primeri ile genin tamamı dizilenir.
- :: Belirlenen bir mutasyonun doğrulanması için yine kit içeriğinde bulunan Reverse primerler kullanılarak 2 yönlü sekans analizi yapılabilir.
- :: Kit içeriğinde tüm PCR bileşenleri ve sekans primerleri bulunmaktadır.
- :: Tüm ABI genetik analizör cihazları ile uyumludur.



Şekil 1. CYP21A2 Sekans Görüntüsü



Şekil 2. CYP21A2 Geni Ekzon 1-7



Şekil 3. CYP21A2 Geni Ekzon 7-10

