

ATP€• , f „ ... † A4(ABCA4) ‡ ^ %Š ,
 (< Ć• Ž Lumi nex• • ' ' " ")
 • — —™Š >
 œ– • ž Ÿ

¡ ¢ £ ¤ ¥ œ– | § – “ ©ª « ¬!

- ® -

[° ±² –]

³ %Š, „ – ´ μ ¢' " " ¶· ^ ¶š > „ ¹ ° „ » ° ¼½¾» ° ¿ ÀÁÂÃ° ¿ ÄÅÆ¹ ÇÈÉÊË–~ Ā
 ¢ Ĩ ABCA4Í · Î

[%Š, Ĩ Đ]

%Š Ñ Ò	Ó.	%Š Ñ Ò	Ó.
96ÔÕÖ× † ØÙ	1	96ÔÕÚÛ	4
ÜÝ Þ	2	ÜÝ Þ ß à Ā	1á 20mL
< â	1	ã ä å æ Ā	1á 20mL
‡ ^ Ç ĀĀ	1á 120èL	‡ ^ ß à ĀĀ	1á 12mL
‡ ^ Ç ĀBÖPE-SAÛ	1á 120èL	‡ ^ ß à ĀB	1á 12mL
é Ā	1á 10mL	ê ë ì ĀÖ30á Û	1á 20mL
œ– • ž Ÿ	1		

[Ĩ Ĩ Ĩ ð ñ Ĩ ò %Š]

- 1° Lumi nex MAGPIXó | Lumi nex 100ó | Lumi nex 200ó | Ç Bio-Radó, Bio-Pl exóã ä ö Öö ÷ ø œ– ù ú ù° ù , ü ý þ î ‡ ÿ Ý Û
- 2° • Ç • • Āø ò
- 3° ß à Þ ð EP .
- 4° Ç ' .
- 5° <
- 6° è Ā ð Ð ø
- 7° 0.01mol /LÖÇ1á Û å æ (PBS) | pH=7.0-7.2
- 8° ø
- 9° Ü Ö ø

[%Š, ð ò ±]

1° ð%Š, ™! %Š" #%Š\$Ü%Æ! &' Î () * | +, %Š, - (. / OÜÝƮ° ‡ ^ ÇÃA
° ‡ ^ ÇÃB1 ò%ÖÖ' " -202Ç| È3%Š(4" 42Ç' ' -Î
2° œ- - ð%Š, ™53%Š6í #7%Š\$Ü%! &ð89' Î
) * ™
%Š, İ Ü: ; <=| #>?í @; ã Aœ- Bœ- - ð53%Š, ö÷CDA>? - 1EFİ œ- GHİ I
PJ ±KL 1, ' ÆðÜ%Ÿ| ' N±İ! ¼ãOP' QR¶ðÎ

[Ü³ ðSTU']

¼½¾» ™§VWXð¼½Yİ ¾» ðZ" [! §V
1Ü\ • • ¼½] | C° ^PBSÖ0.01mol/L| pH=7.0-7.2ÛÎ 1 ë _ , ã | ¾» ù` òaÎ
2ÜO¼½bcš] | " ¾ð d 4CeÆðf ghÁÃâæÃ(i j IS007| ²kl mÜ...t ðnç Æ¶op
q§VWXðâæÃ)ðrs" Nøİ Ö• šð¼½t uvwÛÎ ÖN· çxy=1:20-1:50| z v ™1mLÁÃâ
æÃİ { d20-50mg¼½ ³ Î Û
3ÜO| , ð} ~ ã• J €• , f , ...¹ Î
4ÜOYİ | pð¾» ã10,000ág " 5ã† | ‡ ^ %| Æ¹ Š; - " ‡ ^ Ç4" -202Ç< ' Î
ç ÆÃÃÃ ™Cã ä %? Æù | ç Æí • - 1 < Z " , f ™
1ÜŽ • ç Æ² • - ^PBS' ' 1 ë | ' - - " ...† " • | " 1,000ág " 5ã† - +TÎ Ö} - ç Æ; -
J " ~ ™+TÛÎ
2ÜO+T, ð ç Æ- ^PBSè3AB
3ÜO ç Æ- ghÁÃâæÃa } , š9M107E ç Æ/> œ| v • í u | ç Æ; 1žÿ€• , f , ç Æ...¹ Î
4ÜOÜ³ " 2-82Ç 1,500ág " 10ã† | ‡ ^ %| Æ¹ Š; - " ‡ ^ Ç4" -202Ç< ' Î
ç ÆÃÆ¹ ÇÈÉ—~ Ü³ ™(1,000ág " 20ã† | \Æ¹ Š; ‡ ^ | ÇOÆ¹ 4" -202ÇÇ-802Ç' |
| ç È æ | Î
) * ™
1° 1ÆÜ³ " í š ' | 42Ç' š " 1§ | -202Ç\$€J 1EF | -802Ç\$€J 2EF Î
2° Ü³ " ©Ç , [ª « ¬ - ‡ ^ €• | • wÇ , Ü³ § - žÿw® ‡ ^ Î
3° Ü³ œ- ù² á " ° „ ±8 | §² { ûœÆ | ÆÎ
4° ² " ³ . ‡ ^ Óİ | ´ μ¶ · œ- , ¹ , §Q , » ¹ M ³ žÿ ‡ ^ Î

[Luminex200 ã ä ö]

- 1. ã ä ç x ™50uLB
- 2. • Ž WX ™ < ã MagPl ex;
- 3. ° < ã • ™50» /¼;
- 4. MFI ½ ™ Medi an.

[%ŠÝİ]

1° œ- ùO! ð%ŠÿÜ³ á " ° „ ±8Ö18-252ÇÛ| v • • %Š, C®¾K Lİ § ç œ- | (\ " ³
A%?! í ð Ü: ÿ%Š | üO53ð Ü: ð%Š# Æ¶: Á' Î
2° ÜÝƮ(¥ÃƮ) ™ Æ \$ ÜÝƮ { dÜÝƮBà Æ0.5mL| Äp - ±8Ã4³ Æ10ã† | VK' ' ÇÈÖ; ç È
È Û | È è 9M5000.0pg/mL İ Ýİ 7EBà ÜÝƮðEP | ÆEP Î { d300ÈLðÜÝƮBà Æ | v İ ! &
k AÍ y B à c 5000.0pg/mL, 1250.0pg/mL, 312.5pg/mL, 78.12pg/mL, 19.53pg/mL, 4.88pg/mL, 1.22pg/mL
| ÜÝƮBà Æ(0pg/mL) ~ ™¹ M x † Ô Î M' Î >? €• ç È | ÆA>? (œ- gðÜÝƮç Æ Î

item	1	2	3	4	5	6	7	Tube
ABCA4	5000.0	1250.0	312.5	78.12	19.53	4.88	0	pg/mL

3° † ^ ç ĀĀ ð † ^ ç ĀĀ™ Detection A ð Detection BC œ– ù (– Ī ĐÑ< ÇÒÓ " , f | 1 œÔÖC
 • Ç\$ĀđĀϕ^ x, ŌĪ ©– ù ā × 1 † ^ β à ĀĀÇB 1:100β à (v™10ĒL† ^ ç ĀĀ/990ĒL† ^ β à
 ĀĀ) | Øā Û¼ | β à ù ŪĪ ° ` ŪŪpđĀĀ>?! í ð° · ÝY(100ĒL/Ō) | > ÞÝYK² ÝY0.1-0.
 2mLĪ

4° êëĪ Ā™580mL Ç ' { d20mLëĪ ĀÖ30á Ūβ à „ 600mL„ β¹ Āê9Ī
) *™

1° ŪÝÞðβ à § ĵ ~™CŌĪ ž ÝĪ

2° ŪÝÞ(" ©– ù 15ā †Ī ÝYĪ • ŪÝÞ à ĵ œ– ®ĀĪ

3° ŪÝÞ° † ^ ç ĀĀβ¹ Ā° † ^ ç ĀĀβ¹ Ā (œ– Ē² ðβ à ĀÝY | β à Ā§ ĵ Ū–Ī – Āá' ' āā
 Øā Û¼ | | ϕÉĒĪ M' Ī >?€• ðÝPϕ(œ–•• | ù Ý•• ĀøĪ (kĪ! ! í ð• āPY
 Y | •• §uœ–•• ÝYðZ" Öv \ † ^ ç ĀĀK | ®A§uš" 10ĒLŪ | 1 | ϕăcê9æçĪ

4° (è a œœ–é• β à J ðŪÝÞ° † ^ ç ĀĀβ¹ Āÿ † ^ ç ĀĀβ¹ ĀĪ

5° èĪ ĀÖ30xŪĪ v €êä" | (` 8ë „ ±8 | ' ' Ū¼ | „ „ €êGĪ ç ĀĪ ž ÝÝYĪ

6° %Š, Ī Ī ā%ŠM Ā | Ī ðĪ Ý4cβ¹ Ā- œ– | CÝ4J ħĪ ; ĵ • Mòó N• ç Ç Nò ð |
 1 ð > ? Ī ! – ð ÷ ð ó 9 ç | â c > ? € • § Ý P | ù „ GĪ ú æĪ (œ– ' Ý4Ī

[Ū³ , f]

1° ³ ūü à ý %Š, ³ þý | §ý•œ–•%Š, ! â c ð ³ " öý | (œ– œ– ù Øā , ³ ð
 ; ĵ œ–• | ° Ø ð ³ Ī

2° >? ù² ° ° ^ ³ Ī ^ ~ ê9Ī ê9§CŪÝ ð Ī K | – ð P¶Ē ¶ >? ð– ÞB
 àĪ ŌĪ v• ÞĪ ^ ~ ê9J ÇJ | (ý ³ ý• ðβ à Çê Ī ³ β à Ī – ÞBĪ

3° ! † ³ § Ī C• ž Ý! ³ ĒĪ | ð ÷ ž Ý° >??Ī Ē Ē | ù) * ³ Ī

4° œ–• ĀĀĀYĪ ð¼½¾» Ç ĵ Āú \ Ā; ĵ [" • ~ Nð d >?€• çĪ

5° ³ M ĵ ĀĀĀĒ¹ | • M• W ³ Ā • ! | v™ ĵ Ā" #° ĵ ĀÓ° S KL\$ | ! 1; ĵ C
 † ^ § " ð % & Ī

6° ' ' ... † Ç a ¼ ... † | () * ð + * a ¼ ... † | ; ĵ • MU³ Ī Þ! œ– ð † ^ μ ϕ ð , – μ ϕ § . Ý
 | , § Ø † ^ " Ī

7° ð ÷ œ– gh ³ | ' KLJ / ; ĵ [• ... † ŌĀÇ¹Ē , >?€• çĪ

[2¹ F 2+ 2
 [! % & g h Ō % % > ? F 2 + 2 10 . 6 T f 16 . 96 T L N 2 + 0 12 T f 12 T L ([) T j ()

- 5° Æ< | 2ā† - ‡ Āϕ | ĀŌ-200ĒLðèì Āèì | @Ê1-2ā† | ‡ Ōĭ ! Āϕĭ a æëŌ3A ĭ - - @Aèì - | \çA" 53ðèì àæĀ | O ŪŌABC CÆ | OD CŌĭ ðĀϕĭ ĭ Ā ĭ wJ ħt ; ĭ Ē< èŌEFGcĭ
- 6° _< | ĀŌ{ ‡ ^ ç ĀBB¹ ĀŌ©- ùÝYŪ100ĒL | ŪŌŪŪ | 372c ŪŌ ø830ā† | Ē : ; ñ4M800rpm | <2-4mm | =>< ā ^ Ōĭ
- 7° Æ< | 2ā† - ‡ Āϕ | ĀŌ-200ĒLðèì Āèì | @Ê1-2ā† | ‡ Ōĭ ! Āϕĭ èŌ3A | Z " V345ĭ
- 8° _< | ĀŌ{ éĀ150ĒL | 7 2ā† | œ• ŽG} - " # | Š ; ÆEHŌĭ) * ™
- 1° %ŠÝĭ ™Ýĭ ®A>?! í uð Ū: | ÈÉð ; I • ŌŌÆ<< | š | #7• žŸu@' | 1ĭ < A œ-ĭ
- 2° { ™>? 2¹ ĭ (œ- ®AĒĐJK | | ϕóóĭ { K) * šu LĒĭ - | O P{ " ŪŌŌĭ | . . šMòŌ• | ' ' NĒ Ū¾ĭ UĒ² %Š{ d® | { J ħĭ - ®EŌU- - ®EŌ{ KLLO. . šŌ®POYC10ā† 1ĭ Ū | v • R³ | O[šVðS° 8èTKL | I , žUVª « , ^ . ½ðŸ PĒèª æĒĭ MW^ ½ðŸPĒ | ¶ . ñ4æŌžŸ>?ĭ
- 3° 8è™M=> P X | >?K(O{ ÆĀçŪŪð ŪŌ4" 5, ĭ | 1 | ϕĀϕ X | èŌ-² . /žŸ < 32¹ | YZK[O² | ϕ ŪŌ, " Ā\ " # | VK²] ^ _ ` a ¶ ð8èKLY89ĭ
- 4° èì ™Ōāèì bcäu | CĀAèì J ħĭ | OuŌèì ĀGì ĐĀĭ v • œ-ĭ ĒèŌE | (Cdeœ- - ĭ - " fg>?J ħĭ ĭ
- 5° v • >? ±ĭ 59 " 60% | ¶ . œ- { 5øú 59 ħĭ

[>?) f]

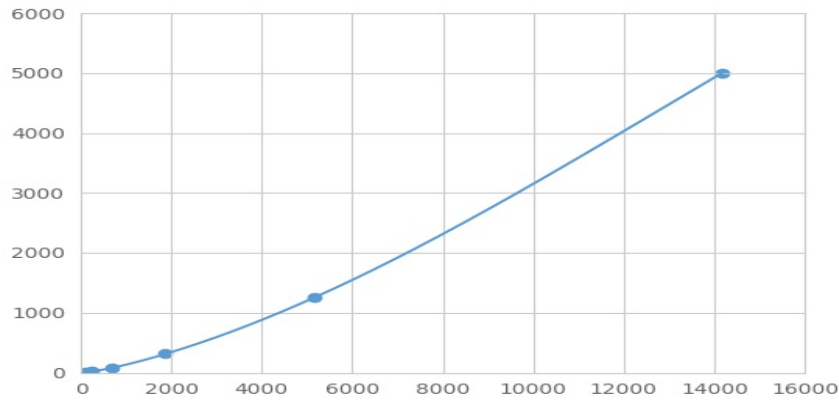
OABCA4μϕ ø" < Ē• Žĭ j | YcKĒĭ ϕ | m• Žĭ ā x { dŪŸPçŪ³ | Ēĭ ABCA4Un™" KĒĭ ϕÆðμϕĒ• | ' - { d-~ • ðABCA4μϕ | CO Ē• ð-~ • μϕèó- | { dPEŪòðpŸ | PE ØqX- | Ūĭ MFI½ŌMedian Fluorescence IntensityŪð³ šŸ Pĭ ðABCA4è9Gf ĒĒĭ - Lumĭnexā äð^ ¶ | ŪŪ Pè9ĭ

[ŪŪ]

r ŪŸPð ð³ MFI½B_x† ŌMFI½- 1ĭ Ōstĭ Ū | vñ4æŌ | u² \Ēh" ½ŪŪĭ 1 ŪŸPðè9 MvwŪŌçŸŌwŪŪ | MFI½MxwŪŌçŸŌwŪŪ | y" ŪŸ Ō- Z ħg² kz { Z ħŪŪðR2½ F ¶ | 1R2½ | } ~ " 1MpŪĭ ¶ . œ- • ĒY¹ • ĀžŸāā | vcurve expert 1.30 | Ūĭ P MFI½ | ŪŸ , " Ē² ðè9 | f 1Bāĭ ŌBç- ŪŸ~ ðè9UMFI½ŪŪ" ŪŸ ðz { Z ħg | O Pð MFI½, dZ ħg | ŪŪ" Pè9 | í f 1Bāĭ Ō | ŠM Pð>Pè9ĭ

[...XŌĭ]

MW†" ŪŪ | . è9Mĭ 1• , MFI½M• 1• | ^ μyĭ K6S- ŪŸPðMFI½¹ MxwŪŌX† Ū | ŪŸ Pðè9MvwŪŌŸ† Ūĭ VKMW%? €• ð~ ^ Ē | ĭ ĭ ú | ðQ) %Ōĭ , býŌ½ĭ ¶ . œ- ýŌ½ò ŠŪŸ ĭ ĭ " >? 2¹ : ĀðšVŌv2¹ ° Ā< Ē° èŌ< ĒŸ89: Ā\$Ū | ŪŸ ðMFI½ [! ç•ĭ ! ú | ðŪŸ | Ž | >? í uŪĭ ĭ éð>?öŠŪŸ ĭ



(ATP€• , f„ ...† A4)‡ ^ %Š, ÜÝ

[‡ ^ _____]

4. 88-5000pg/mL.

[— ‡ ^ •]

w½M20E x † PÖŠÜÝPΒàÃÛ^ ¶ ðh" ½{ 9Í ÜÝç! ý² ðê9Î

[• Æ]

³ %Š, — ‡ ^ ABCA4 | • ‡ ^ UÈÉÊ• ~ N' ž U' " £² Î

" " , < Æð ³ F• ð• Y | §; ¿ Gc! ÊËÇÊ• ~ N' " £² ‡ ^ | • w³ %Š, ; ¿ U • ‡ ^ ðËÉ~ N ' " £² Î

[ä š 9]

ä š 9— P ^ ¶ ½ð 1• — ÓCVi & Î CVÖ%Û = SD/meaná 100

—İ ç™\V—A%Š, ý ° ì ° ½¶ ½ ³ ž Ý¶. ‡ ^ | Æ~ ³ n™^ ¶ 20

A | ā x ÛÜ§Vê 9 ³ ðh" ½ðSD½Î

—Lç™p\3E§V—Að%Š, ā x ý ° ì ° ½¶ ½ ³ ž Ý¶. ^ ¶ | ÆE ³ œ— V®%Š, a x ^

¶ 8A | ā x ÛÜ§Vê 9 ³ ðh" ½ðSD½Î

—İ ç™ CV<10%

—Lç™ CV<12%

[R¶ Æ]

• ^ ¶ | %Š, C ± Ĩ š # ¶. 89' | > ÆO ; Oš " 5Î

Mœš Eĭ • ý%Š, • ž ù- ‡ ^ ½ðª « | >? ± ðÝ : Áí . . ' ? ® | | ÈQ>? ± Ĩ 89° 5

9ð8è: ÁĬ ÈA V®>? çF ž Ý 2¹ ; œE x Mæç Ĭ

[>? ¥ñ]

1° >? ùÜÝP° %Šð ³ Ýi B

2° { ÖÜÝPç ³ Û100ËL | { < â | 372C ÜÖ ø | ë1š KB

3° < ÐÃ | { ‡ ^ ç ÆA100ËL | 372C ÜÖ ø | ë1š KB

- 4° < ëÖ3AB
- 5° { ‡ ^ ç ÄB100ËL| 372C È | ë30ä † B
- 6° < ëÖ3AB
- 7° { éÄ150ËL| 7 2ä † - HÓÍ

[• Ž]

- 1° " © : Àò§ < Æ h" §žý | i ©ú | ð! !)^a žÝi j ð« ¶Uā ä |³ | P; ž C® ¶ ðN· < Æ - - Í
- 2° -®ð>?€• U%Šð Æ°>? ðÊË2' 1ð>?Ý šbÊË | (š Ýi Ø ðÜ³ i ~ Í
- 3° §V—AðV® | P; ž [Æ⁻ ç x | v™ ‡ ^ • ° ± 9 | (k | %Š, ĩ • žÝžÝ>?2' |² 3 ' ' - • žÝ 1 Ž Í
- 4°³ %Š, Ýµ%Š Ýµæ- | §ž Û-È ¶Yá © ð | PÍ à] ^ _ `³ %Š, ð>?• ž• [| , - ð ‡ ^ € • Í
- 5° C ò8èJ ñ | ; ç O%Š, ' C° » Í Í ! %Š\$Ä Ä¼1=> Xÿ• -~ óð | • M...† Ä ðÄ O ^ ½§ÝPÍ
- 6° ½ ¾ð ž ÖÖÖ | ; ž [Æ⁻ ~ N | wMf c © Ä | § [ý>?€• á cYZ^a « Í ÜÖCæ- K | f ÄÄ \ " | (è ú ü \ " Í
- 7° " 2' §de° 2' ÄæÇúæp—HÓðñÄ\$O ; ž úæ€• ð | -Í >?ù (ÄžÆH• ž ÝüÇ%ððÍ
- 8° C³ Ýi 1ð2' ðÄEJ ñ | ð1• O; ž §Vð>?€• | ! 1MWú >?€• ð; a ¶Æ | > ?ðÄ®32' Oí u] ^ QYÍ
- 9° %Š, C" Èü" • J] ^ N ‡ | É " „ Ê: Àòr >?±: Äç• | ; ž [á c>?€• U" È€• §® Ç§V—A%Š, —LçË³ ð%&Í
- 10°³ %Š, UÈ ¶ÈÌ VW%Š, Ç§VZ" ‡ ^ V®mð~ ð | Pýýy | ! 1§Í _ ‡ ^ €• §® ð %&Í
- 11° -" Ýi %Š, Ì µçðçÍ) —cMa¼...† | É " i a¼...† | p \ ðÍ ¾° i Ð-Ñ° ð • Zg\$ r §V | ! 1' µ' " ' Í • %Š, ; -" È ¶úüa¼...† ð ‡ ^ | —c' µt §ð ÷ æ- %Š, ‡ ^ a¼...† Í
- 12° (° Ò PÌ ^ ~ ðè9 | Ç ñÛ° >?P ¶ P ‡ ^ è9Í Ó ð, f; 1=>³ | ‡ ~ Í • € " %Š, ‡ ^ Í
- 13° • %Š, ; ž §• -" ® >?³ p Æ§P ¶ ð Ó>? Pð ‡ ^ | z v |² • Ö_>? \$Í
- 14°³ 2' • ž V • -" 48T%Š, Í
- 15° • %Š, | ¶ ¥æ- | v OË - " ©^a « - ÇYZ È ¶ - Ö | ' ú ü O § ý • w | -ð x Ø ý | Ü § Ü ÜYZ" Ü ÝÍ

[x Ø Ä Ý]

x Ø	; ž) •	Ä Þ Z B
ÜÝ ç	ÜÝ Þ Ýi § f P	ž Ý f P ð Ü Ý Þ à 9 B à
	\ ò è ì § Ø ä	Ø ä ð \ ò è ì
	Ä § ä P	‡, ý f Ä ø

äš9	< âëì §Øã	#•žŸu@Øã7 èì ý@Ě
	Û¾§Øãý \%Š§	ØãÛ¾ý \%Š
	a ɹ• – ° ĐøýÚÛ	œ– { øuáâgð ° œ– gðĐøýÚÛ
	{ §äP	‡, ý f Āø
MF1½	ĀŌ{ ð%Š• §äP	f Āø äP{ d%Š
	8ëKL§fP	' Ī Ø ð8ëKL
	8ë89§fP	%Šuh° „ ±8ü' Ī ÝPð8 ë89
	PEÛo~ Ā	áâ%Š
	PEÛo~ BâÍ Ó§ý	#7•žŸ>?2¹
	€¨ HÓKLHÓ	C•žŸ¶. ðHÓKLĪ HÓ
³½	§fPð³ Zg	fP³ œ–gh³žŸ >?
	§fPð³ +Tÿ, fZ"	S\ fPð³ +Tÿ, fZ"
	^~ NC³ĪÍ.	œ–gh³ aɹ>?