



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>

Pantotenátkinázová neurodegenerace (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom, OMIM 234200)

Pantotenátkinázová neurodegenerace (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) je vzácné autozomálně recesivně dědičné neurodegenerativní onemocnění způsobené mutacemi genu *PANK2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením pantotenátkinázové neurodegenerace pomocí sekvenování genu *PANK2* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *PANK2* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu pantotenátkinázové neurodegenerace na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1490/><http://omim.org/entry/234200><http://omim.org/entry/606157>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření pantotenátkinázové neurodegenerace (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) metodou sekvenace genu <i>PANK2</i> , akreditovaná metoda	Jednotlivé kódující exony genu <i>PANK2</i> Ref.Seq. GenBank NM_024960.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření pantotenátkinázové neurodegenerace (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) metodou sekvenace genu <i>PANK2</i> , akreditovaná metoda	3 měsíce, cílené vyšetření 1 měsíc	5 dní (od dodání DNA), 7 dní (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>



Ústav biologie a lékařské genetiky

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:

Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5-10 ml do K₃EDTA

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

Transport vzorku do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.