



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

## Alternující hemiplegie v dětství (AHC) Dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem (DYT12)

Alternující hemiplegie v dětství (AHC) a dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem (RDP, DYT12) jsou alelická autosomálně dominantně dědičná neurologická onemocnění způsobená patogenní zárodečnou mutací genu *ATPIA3*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením AHC nebo RDP pomocí sekvenování genu *ATPIA3* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *ATPIA3* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu AHC nebo RDP na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1115/>

<http://omim.org/entry/614820>

<http://omim.org/entry/128235>

<http://omim.org/entry/182350>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>ATPIA3</i> Ref.Seq. GenBank NM_152296.4

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody	2 týdny

### 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 K<sub>3</sub>EDTA** (děti 1-2ml)

**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 (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.