



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:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

### Hypofosfatázie (MIM 241500, 241510)

Hypofosfatázie je autozomálně recesivně dědičná vrozená porucha metabolismu charakterizovaná klinicky poruchou mineralizace kostí a biochemicky sníženou aktivitou tkáňově nespecifického izoenzymu alkalické fosfatázy, je způsobena patogenními zárodečnými mutacemi genu *ALPL*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením hypofosfatázie pomocí sekvenování genu *ALPL* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *ALPL* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) u symptomatických osob potvrdí diagnózu hypofosfatázie na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1150/><http://omim.org/entry/241500><http://omim.org/entry/241510><http://omim.org/entry/146300><http://omim.org/entry/171760>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření hypofosfatázie metodou sekvenace genu <i>ALPL</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>ALPL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000478.4

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hypofosfatázie metodou sekvenace genu <i>ALPL</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 1 měsíc	10



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:// www.fnmotol.cz/ublgl/](http://www.fnmotol.cz/ublgl/)

### 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 (10 mg)**

**Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl**

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

### Odkazy

**Transport vzorku** musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.