



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/)

Neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A (INAD)

Neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A (INAD, PLAN) je autosomálně recesivně dědičné neurodegenerativní onemocnění s akumulací železa v mozku, způsobené zárodečnými patogenními mutacemi genu *PLA2G6*.

Molekulárně genetickým vyšetřením neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A pomocí sekvenování genu *PLA2G6* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *PLA2G6* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1675/><http://omim.org/entry/256600><http://omim.org/entry/603604>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A metodou sekvenování genu <i>PLA2G6</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PLA2G6</i> RefSeq. GenBank NM_001004426.1

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
vyšetření neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A metodou sekvenování genu <i>PLA2G6</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev – 5-10 ml do K₃EDTA (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	

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