



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., MHA

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Propionová acidémie (MIM 606054)

Propionová acidémie je vzácné autosomálně recesivně dědičné metabolické onemocnění způsobené patogenními mutacemi v genech *PCCA* nebo *PCCB*.

Molekulárně genetickým vyšetřením propionové acidémie pomocí sekvenování genů *PCCB* a/nebo *PCCA* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *PCCB*, resp. *PCCA* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací potvrdí diagnózu propionové acidémie na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatických osob potvrdí nosičství vloh.

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/606054><http://omim.org/entry/232050><http://omim.org/entry/232000>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PCCB</i> Ref.Seq. GenBank NM_000532.4 Vyšetření kódujících exonů genu <i>PCCA</i> Ref.Seq. GenBank NM_000282.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

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 (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.