



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

**Laboratoře ÚBLG**

ústav biologie a lékařské genetiky

## 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/)

### **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 (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření pantotenátkinázové neurodegenerace (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) metodou sekvenace genu <i>PANK2</i> , akreditovaná metoda	60, cílené vyšetření 30	10, po domluvě



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/)



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 ml do K<sub>3</sub>EDTA**

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)**

**Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20 - 30 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.