



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/>

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 jednotlivých exonů 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 (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	120	20

### 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 (dětí 1-2ml)**

**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.