



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/ublgl/>

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

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera	120	10
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	120	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 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.