



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/>

Okulokutánní albinismus typ 1A a 1B, OMIM 203100, OMIM 606952

Okulokutánní albinismus typ 1A a 1B (OCA1A, OCA1B) je AR dědičné onemocnění s incidencí 1:40 000 živě narozených. Mezi klinické rysy patří hypopigmentace kůže a vlasů včetně obočí a řas, nystagmus, snížení pigmentu iris s transluminací, snížení množství pigmentu v sítnici s viditelností choroideálních cév při očním vyšetření, foveální hypoplasie, abnormity optického nervu v oblasti chiasma opticum často asociované se strabismem a porucha vizuálních evokovaných potenciálů (VEP).

Onemocnění se dělí na 2 podtypy: OCA1A, kdy nedochází k tvorbě melaninu v žádné z tkání, a OCA1B, kdy se vytváří malé množství melaninu v kůži, vlasech a očích.

OCA1A a OCA1B jsou způsobeny mutacemi v genu *TYR*, jenž kóduje enzym tyrozinázu podílející se na syntéze melaninu.

Indikační kritéria

- hypopigmentace kůže a vlasů včetně obočí a řas
- nystagmus
- snížení pigmentu iris s transluminací
- snížení množství pigmentu v sítnici s viditelností choroideálních cév při očním vyšetření
- foveální hypoplasie
- abnormity optického nervu v oblasti chiasma opticum často asociované se strabismem, porucha vizuálních evokovaných potenciálů (VEP)

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření okulokutánního albinismu typ 1 (gen <i>TYR</i>) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza všech exonů genu <i>TYR</i> na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb

Doby odezvy vzorků (STATIM a prenatálně pouze po dohodě s provádějícím pracovníkem)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření okulokutánního albinismu typ 1 (gen <i>TYR</i>) metodou sekvenování dle Sangera	120	*

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4.patro, G.

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 K₃EDTA (novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody, kultivované choriové klky (20 mg).

Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 50 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.