



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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

### Nefrogenní diabetes insipidus typu I (OMIM 304800) a typu II (OMIM 125800)

Nefrogenní diabetes insipidus je přibližně v 90% X-vázané onemocnění způsobené patogenní variantou v genu *AVPR2* (OMIM 300538) a v 10% autozomálně dominantně nebo autozomálně recesivně dědičné onemocnění, způsobené mutací v genu *AQP2* (OMIM 107777).

Klinicky se toto onemocnění projevuje polyurií, polydipsií, neprospíváním a závažnou dehydratací. Neléčení jedinci mají obvykle malou postavu, dilatované močovody a dilatovaný močový měchýř.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Nefrogenního diabetes insipidus (geny <i>AVPR2</i> , <i>AQP2</i> ) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza exonů 1-3 genu <i>AVPR2</i> (Ref. Seq. GenBank NM_000054.6) a exonů 1-4 genu <i>AQP2</i> (Ref. Seq. GenBank NM_000486.6) na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb.

**Doby odezvy vzorků** (STATIM pouze cíleně v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Nefrogenního diabetu insipidu (gen <i>AVPR2</i> , <i>AQP2</i> ) metodou sekvenování dle Sangera	60	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p><a href="https://omim.org/entry/304800">https://omim.org/entry/304800</a></p> <p><a href="https://omim.org/entry/107777">https://omim.org/entry/107777</a></p> <p><a href="https://omim.org/entry/125800">https://omim.org/entry/125800</a></p> <p><a href="https://omim.org/entry/107777">https://omim.org/entry/107777</a></p> <p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1177">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1177</a></p>

**Transport vzorku** musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.