



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/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 mutací 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.

užitečné odkazy:

<https://omim.org/entry/304800><https://omim.org/entry/107777><https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1177/><https://omim.org/entry/125800><https://omim.org/entry/107777>

Indikační kritéria

- Testování je indikováno lékařským genetikem.
- Na žadance musí být jasně uvedeno, zda si pacient přeje zahrnout do závěrečné zprávy i **nevyžádané nálezy a status přenašeče** pro autosomálně recesivní onemocnění.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Nefrogenního diabetes insipidus (gen AVPR2, AQP2) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza exonů 1-3 genu AVPR2 (<i>Ref. Sequence GenBank</i> NM_000054.4) a exonů 1-4 genu AQP2 (<i>Ref. Sequence GenBank</i> NM_000486.5) na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb.

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cíleně v odůvodněných případech)

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

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 (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.