



## Molekulárně genetické vyšetření deficitu butyrylcholinesterázy pomocí sekvenace genu *BCHE* (MIM177400)

Butyrylcholinesteráza (BCHE, EC 3.1.1.8) je serinová hydroláza, která katalyzuje hydrolýzu esterů cholinu, včetně myorelaxancií sukcinylcholinu a mirvacuria. Gen *BCHE*, který kóduje butyrylcholinesterázu, má 4 exony, z nichž tři jsou kódující. Deficit butyrylcholinesterázy je autosomálně recesivně dědičné onemocnění nejčastěji způsobené patogenními nebo pravděpodobně patogenními variantami genu *BCHE*. Závažný deficit butyrylcholinesterázy může být příčinou postanestetické apnoe.

Molekulárně genetickým vyšetřením genu *BCHE* pomocí Sangerova sekvenování kódujících exonů 2 - 4 genu *BCHE* je zjišťována přítomnost patogenních a pravděpodobně patogenních variant a variant nejasného významu v genu *BCHE* v genomové DNA pacienta/pacientky.

### Indikační kritéria

Nejsou definována.

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření variant genu <i>BCHE</i> pomocí Sangerova sekvenování kódujících exonů 2–4 genu <i>BCHE</i> , metoda mimo rozsah akreditace	sekvenování exonů 2–4 genu <i>BCHE</i> k průkazu relevantních variant genu <i>BCHE</i> RefSeq GenBank NM_000055.4

### Doby odevzy vzorků

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření variant genu <i>BCHE</i> pomocí Sangerova sekvenování kódujících exonů 2–4 genu <i>BCHE</i>	30	5

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 (novorozenci 1–2 ml)</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://www.omim.org/entry/177400">https://www.omim.org/entry/177400</a></p> <p><a href="https://www.omim.org/entry/617936">https://www.omim.org/entry/617936</a></p> <p>Zhu et al, <i>Pharmacogenomics and Personalized Medicine</i> 2020,13:405-414).</p> <p>(Pohanka M., <i>Čes.slov.Farm.</i>2017; 66, 147-153)</p>

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