



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

### Alternující hemiplegie v dětství (AHC) Dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem (DYT12)

Alternující hemiplegie v dětství (AHC) a dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem (RDP, DYT12) jsou alelická autosomálně dominantně dědičná neurologická onemocnění způsobená patogenní zárodečnou mutací genu *ATPIA3*.

Molekulárně genetickým vyšetřením AHC nebo RDP pomocí sekvenování genu *ATPIA3* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *ATPIA3* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu AHC nebo RDP na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření 23 kódujících exonů genu <i>ATPIA3</i> Ref.Seq. GenBank NM_152296.4

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	120 (celý gen) 20 (cílené vyšetření jednoho exonu)	20 (celý gen) 10 (cíleně)

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, 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> 20 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 5 μg DNA u dětí a dospělých alespoň 0,5 μg DNA pro cílené vyšetření</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="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/</a></p> <p><a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1115/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1115/</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/614820">http://omim.org/entry/614820</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/128235">http://omim.org/entry/128235</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/182350">http://omim.org/entry/182350</a></p>

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