

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 NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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.
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>AVPR2</i> (Ref. Seq. GenBank NM_000054.6) a <i>AQP2</i> (Ref. Seq. GenBank NM_000486.6)

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze 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	cílené vyšetření 10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po-Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 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

<https://omim.org/entry/304800>

<https://omim.org/entry/107777>

<https://omim.org/entry/125800>

<https://omim.org/entry/107777>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1177>

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