

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 succinylcholinu 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.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>BCHE</i> RefSeq GenBank NM_000055.4

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze po domluvě s laboratorí v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (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
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 (novorozenci 1–2 ml)

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://www.omim.org/entry/177400>

<https://www.omim.org/entry/617936>

Zhu et al, Pharmacogenomics and Personalized Medicine 2020,13:405-414).

(Pohanka M., Čes.slov.Farm.2017; 66, 147-153)

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