



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Hypofosfatázie (OMIM 241500, 241510)

Hypofosfatázie je autozomálně recesivně dědičná vrozená porucha metabolismu charakterizovaná klinicky poruchou mineralizace kostí a biochemicky sníženou aktivitou tkáňově nespecifického izoenzymu alkalické fosfatázy. Je způsobena zárodečnými patogenními variantami genu *ALPL*.

Molekulárně genetickým vyšetřením hypofosfatázie pomocí sekvenování genu *ALPL* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *ALPL* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant (ve fázi *trans*) u symptomatických osob potvrdí diagnózu hypofosfatázie na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní varianty u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření hypofosfatázie metodou sekvenace genu <i>ALPL</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>ALPL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000478.6
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>ALPL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000478.6

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hypofosfatázie metodou sekvenace genu <i>ALPL</i> sekvenováním dle Sangera	60 Cílené vyšetření 30	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 (dětí 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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1150/>

<http://omim.org/entry/241500>

<http://omim.org/entry/241510>

<http://omim.org/entry/146300>

<http://omim.org/entry/171760>

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