



# 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/>



## Neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A (INAD, OMIM 256600)

Neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A (INAD, PLAN) je autosomálně recesivně dědičné neurodegenerativní onemocnění s akumulací železa v mozku, způsobené zárodečnými patogenními variantami genu *PLA2G6*.

Molekulárně genetickým vyšetřením neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A pomocí sekvenování genu *PLA2G6* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *PLA2G6* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní varianty u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.

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

### Indikační kritéria

Nejsou definována.

### Analytické metody

| Metoda                                                                                                                                                       | Vyšetřované markery/oblasti:                                                                  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Molekulárně genetické vyšetření neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>PLA2G6</i> sekvenováním dle Sangera | Vyšetření kódujících exonů genu <i>PLA2G6</i><br>RefSeq. GenBank NM_003560.4                  |
| Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES                                                                                                                    | Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>PLA2G6</i> , RefSeq. GenBank NM_003560.4 |

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

| Metoda                                                                                                                                 | Doba odezvy (pracovní dny): |        |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|--------|
|                                                                                                                                        | Běžně                       | Statim |
| vyšetření neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>PLA2G6</i> sekvenováním dle Sangera | 120                         | 20     |
| 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 K<sub>3</sub>EDTA (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/NBK1675/>

<http://omim.org/entry/256600>

<http://omim.org/entry/603604>

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