



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/>



Propionová acidémie (OMIM 606054)

Propionová acidémie je vzácné autosomálně recesivně dědičné metabolické onemocnění způsobené patogenními variantami v genech *PCCA* nebo *PCCB*.

Molekulárně genetickým vyšetřením propionové acidémie pomocí sekvenování genů *PCCB* a/nebo *PCCA* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *PCCB*, resp. *PCCA* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant ve fázi *trans* potvrdí diagnózu propionové acidémie na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní varianty u asymptomatických osob potvrdí nosičství vlohy.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PCCB</i> Ref.Seq. GenBank NM_000532.5 Vyšetření kódujících exonů genu <i>PCCA</i> Ref.Seq. GenBank NM_000282.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genů <i>PCCB</i> , Ref.Seq. GenBank NM_000532.5, a <i>PCCA</i> , Ref.Seq. GenBank NM_000282.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera	60	cílené vyšetření 10
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	60	cílené vyšetření 10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	8

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (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	http://omim.org/entry/606054 http://omim.org/entry/232050 http://omim.org/entry/232000

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