



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/>



Alternující hemiplegie v dětství (AHC) Dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem (DYT12)

Alternující hemiplegie v dětství (AHC) a dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem (RDP, DYT12) jsou alelická autosomálně dominantně dědičná neurologická onemocnění způsobená patogenní zárodečnou mutací genu *ATPIA3*.

Molekulárně genetickým vyšetřením AHC nebo RDP pomocí sekvenování genu *ATPIA3* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *ATPIA3* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu AHC nebo RDP na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření 23 kódujících exonů genu <i>ATPIA3</i> Ref.Seq. GenBank NM_152296.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>ATPIA3</i> Ref.Seq. GenBank NM_152296.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření AHC nebo RDP pomocí sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ATPIA3</i> sekvenováním dle Sangera	120 (celý gen) 20 (cílené vyšetření jednoho exonu)	20 (celý gen) 10 (cíleně)
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, 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: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 5 μg DNA u dětí a dospělých alespoň 0,5 μg DNA pro cílené vyšetření

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/NBK1155/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1115/>

<http://omim.org/entry/614820>

<http://omim.org/entry/128235>

<http://omim.org/entry/182350>

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