



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 asociovaná s pantotenátkinázou (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom, OMIM 234200)

Neurodegenerace asociovaná s pantotenátkinázou (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) je vzácné autozomálně recesivně dědičné neurodegenerativní onemocnění způsobené patogenními variantami genu *PANK2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením neurodegenerace asociované s pantotenátkinázou pomocí sekvenování genu *PANK2* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *PANK2* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu neurodegenerace asociované s pantotenátkinázou na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 816 lékařská genetika.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření neurodegenerace asociované s pantotenátkinázou (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) metodou sekvenace genu <i>PANK2</i> , metoda v rozsahu akreditace	Jednotlivé kódující exony genu <i>PANK2</i> Ref.Seq. GenBank NM_001386393.1
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>PANK2</i> Ref.Seq. GenBank NM_001386393.1

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření neurodegenerace asociované s pantotenátkinázou (PKAN, Hallervorden-Spatzův syndrom) metodou sekvenace genu <i>PANK2</i> , metoda v rozsahu akreditace	60 cílené vyšetření 30	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

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 Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1490/ http://omim.org/entry/234200 http://omim.org/entry/606157

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