



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ubl/>

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 je indikováno pouze lékařským genetikem.

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

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

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, po domluvě

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA</p> <p>Kultivané buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1490/</p> <p>http://omim.org/entry/234200</p> <p>http://omim.org/entry/606157</p>

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