



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

[http:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

ústav biologie a lékařské genetiky

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 je indikováno pouze lékařským genetikem.

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> RefSeq. GenBank NM_003560.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze 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

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 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/NBK1675/</p> <p>http://omim.org/entry/256600</p> <p>http://omim.org/entry/603604</p>

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