



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/ublgl/](http://www.fnmotol.cz/ublgl/)

## Neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A (INAD)

Neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A (INAD, PLAN) je autosomálně recesivně dědičné neurodegenerativní onemocnění s akumulací železa v mozku, způsobené zárodečnými patogenními mutacemi genu *PLA2G6*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A pomocí sekvenování genu *PLA2G6* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *PLA2G6* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu neurodegenerace s akumulací železa NBIA2A na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1675/><http://omim.org/entry/256600><http://omim.org/entry/603604>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### 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_001004426.1

### 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><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1-2ml)</b></p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)</b></p> <p><b>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl</b></p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

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