



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., MHA

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

Propionová acidémie (OMIM 606054)

Propionová acidémie je vzácné autosomálně recesivně dědičné metabolické onemocnění způsobené patogenními variantami v genech *PCCA* nebo *PCCB*.

Molekulárně genetickým vyšetřením propionové acidémie pomocí sekvenování genů *PCCB* a/nebo *PCCA* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *PCCB*, resp. *PCCA* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant ve fázi *trans* potvrdí diagnózu propionové acidémie na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní varianty u asymptomatických osob potvrdí nosičství vlohy.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PCCB</i> Ref.Seq. GenBank NM_000532.5
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PCCA</i> Ref.Seq. GenBank NM_000282.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCB</i> sekvenováním dle Sangera	120	10
Molekulárně genetické vyšetření propionové acidémie pomocí sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PCCA</i> sekvenováním dle Sangera	120	10

Kontaktní informace

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

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)

Kultivané buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<http://omim.org/entry/606054>

<http://omim.org/entry/232050>

<http://omim.org/entry/232000>

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