

Odber krvi na analýzu DNA

Druh biologického materiálu

- 2-5ml plnej nezrážavej venózne krvi

Odberový materiál

Na odber venózne krvi určenej na analýzu DNA sa používajú skúmavky s aditívom EDTA (40µl 0,1M EDTA/1ml krvi) t.j. skúmavky určené na vyšetrenie krvného obrazu. Na skúmavkách s odobratým materiálom je potrebné riadne vyznačiť: meno pacienta, rok narodenia a druh biologického materiálu.

Parametre vyšetrené z nezrážavej krvi

- Overenie prítomnosti mutácie na géne pre prionový proteín na kodóne 200. Výsledkom tejto mutácie je substitúcia aminokyseliny lyzínu (K) za aminokyselinu glutamát (E), preto sa mutácia označuje skratkou „E200K“. Prítomnosť mutácie E200K *PRNP* sa spája s genetickou formou Creutzfeldtovej-Jakobovej choroby.
- Stanovenie polymorfizmu M129V génu pre prionový proteín. Polymorfizmy, najmä na kodóne 129, majú nešpecifický vplyv na vznik, trvanie a fenotyp všetkých humánnych prionových chorôb.

Skladovanie biologického materiálu

Krv je potrebné do transportu uložiť v chladničke. V prípade, že sa transport do NRC uskutoční po 24 hodinách, krv treba umiestniť v mrazničke.

Žiadanka musí obsahovať

- Dátum odberu materiálu;
- Uvedenie druhu zasielaného biologického materiálu a druh žiadaného vyšetrenia;
- Údaje o pacientovi: meno, rodné číslo, číslo zdravotnej poisťovne, DRG;
- Údaje žiadajúceho pracoviska: kód a adresa poskytovateľa, kód a meno lekára so špecializáciou v príslušnom odbore;
- Priložiť správu pacienta (**vrátane** anamnézy a neurologického vyšetrenia) s výsledkami už vykonaných vyšetrení, ak sú k dispozícii aj opisy MRI a EEG vyšetrenia.

Poprosíme dokumentáciu umiestniť tak, aby nebola v kontakte s biologickým materiálom!