



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://ublg.lf2.cuni.cz/>

### Hereditární nepolypózní karcinom tlustého střeva (HNPCC, Lynchův syndrom, MIM 120435, 120436)

Hereditární nepolypózní karcinom tlustého střeva (HNPCC, Lynchův syndrom) je autozomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí ke vzniku karcinomu tlustého střeva, karcinomu endometria u žen a některých dalších zhoubných nádorů.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Lynchova syndromu pomocí sekvenování genů *MLH1* a *MSH2* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *MLH1* nebo *MSH2* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *MLH1* nebo genu *MSH2* nebo genu *EPCAM* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu Lynchova syndromu u symptomatických osob nebo predispozici k Lynchovu syndromu u asymptomatických osob na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1211/><http://omim.org/entry/120435><http://omim.org/entry/120436><http://omim.org/entry/609310><http://omim.org/entry/609309>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Lynchova syndromu metodou sekvenace genu <i>MLH1</i> a <i>MSH2</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>MLH1</i> a <i>MSH2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000249.3 ( <i>MLH1</i> ), NM_000251.2 ( <i>MSH2</i> ) NM_002354.2 ( <i>EPCAM</i> )
Molekulárně genetické vyšetření Lynchova syndromu metodou MLPA, kit P003, P248, P008, P072 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> a <i>EPCAM</i>

**Doby odevzy vzorků** (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Lynchova syndromu metodou sekvenace genu <i>MLH1</i> a <i>MSH2</i> sekvenováním dle Sangera	12 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 6 týdnů	Cílené vyšetření 2 týdny
Molekulárně genetické vyšetření Lynchova syndromu metodou MLPA, kit P003, P248, P008, P072 (MRC-Holland)	3 měsíce	Cílené vyšetření 2 týdny



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://ublg.lf2.cuni.cz/>



Ústav biologie a lékařské genetiky

#### Kontaktní informace

##### Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol  
V Úvalu 84, Praha 5,  
150 06

##### Centrální příjem

##### vzorků:

Po – Pá

7:30h – 14.30h

#### Požadavky na vzorek

**Krev – 5-10 ml do K<sub>3</sub>EDTA** (děti 1-2ml)

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (20 mg)

**Izolovaná DNA** - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul

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

#### Odkazy

**Transport vzorku** do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.