



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

Von Hippel-Lindauova choroba (OMIM 193300)

Von Hippel-Lindauova choroba je autosomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí ke vzniku hemangioblastomů sítnice, mozku, míchy, cyst a karcinomu ledviny, feochromocytomu, cyst pankreatu a k dalším vzácnějším projevům. Onemocnění je způsobeno zárodečnou patogenní mutací genu *VHL*.

Molekulárně genetickým vyšetřením von Hippel-Lindauovy choroby pomocí sekvenování genu *VHL* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *VHL* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *VHL* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu von Hippel-Lindauovy choroby na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/><http://omim.org/entry/193300><http://omim.org/entry/608537>

Indikační kritéria

diagnostický test pro podezření na VHL chorobu u dětí a dospělých

konfirmační test u symptomatických příbuzných v rodině se známou kauzální mutací

prediktivní test u příbuzných v riziku onemocnění v rodině se známou kauzální mutací

prenatální vyšetření pro riziko VHL choroby u plodu v rodině se známou kauzální mutací

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou sekvenace genu <i>VHL</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	Jednotlivé kódující exony genu <i>VHL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000551.3
Vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou MLPA, kit P016 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>VHL</i> a vybraných okolních genů na 3p25.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou sekvenace genu <i>VHL</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	3 měsíce, cílené vyšetření 4 týdny	5 dní (od dodání DNA), 7 dní (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)
Vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou MLPA, kit P016 (MRC-Holland)	3 měsíce, cílené vyšetření 4 týdny	5 dní (od dodání DNA), 7 dní (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)



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 K₃EDTA (plod a novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 50 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.