



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/>

## Syndrom Li-Fraumeni (OMIM 151623)

Syndrom Li-Fraumeni je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k zhoubným nádorům, způsobený patogenní zárodečnou mutací genu TP53.

**Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu Li-Fraumeni pomocí sekvenování genu TP53 je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu TP53 v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu TP53 je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu Li-Fraumeni na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/><http://omim.org/entry/151623>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou sekvenace jednotlivých exonů genu TP53 sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu TP53 Ref.Seq. GenBank NM_000546.5
Vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu TP53 metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou sekvenace jednotlivých exonů genu TP53 sekvenováním dle Sangera	90, cílené vyšetření 30	10
Vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)	90	

### 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 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.