



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/>

### PHTS syndrom

**PHTS syndrom (PTEN hamartoma tumor syndrom) je označení skupiny syndromů, která zahrnuje** Cowdenův syndrom (CS), Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrom (BRRS), *PTEN*-related Proteus syndrom (PS), and Proteus-like syndrom. Všechny uvedené syndromy jsou způsobeny patogenní zárodečnou mutací genu *PTEN*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu PHTS pomocí sekvenování genu *PTEN* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *PTEN* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *PTEN* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu syndromu PHTS na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1488/><http://omim.org/entry/158350><http://omim.org/entry/153480><http://omim.org/entry/601728>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PTEN</i> Ref.Seq. GenBank NM_000314.4
Vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>PTEN</i>

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

Metoda	Doba odevzy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	Cíleně 2 týdny
Vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	Cíleně 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.