



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 juvenilní polypózy (JPS, MIM 174900)

Syndrom juvenilní polypózy (JPS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k hamartomatózní polypóze v zažívacím traktu, zejména v žaludku, tenkém a tlustém střevě a v rektu. Příčinou onemocnění je patogenní zárodečná mutace genu *SMAD4* nebo *BMPRIA*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu juvenilní polypózy pomocí sekvenování genů *SMAD4* a *BMPRIA* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SMAD4* nebo *BMPRIA* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SMAD4* nebo genu *BMPRIA* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu juvenilní polypózy u symptomatických osob nebo predispozici k syndromu juvenilní polypózy u asymptomatických osob na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/174900><http://omim.org/entry/600993><http://omim.org/entry/601299>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou sekvenace genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i> Ref.Seq. GenBank NM_005359.5 ( <i>SMAD4</i> ), NM_004329.2 ( <i>BMPRIA</i> )
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou MLPA, kit P158 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i>

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

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou sekvenace genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody	Cílené vyšetření 2 týdny
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou MLPA, kit P158 (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.