



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/>

### Silverův-Russellův syndrom (MIM 180860)

Silverův-Russellův syndrom je charakterizován intrauterinní a postnatální růstovou retardací, často asymetrií těla - hemihypotrofií. 20 to 60% případů Silverova-Russellova syndromu (SRS) je způsobeno epigenetickými změnami v kritické oblasti ICR1 na chromozómu 11p15, zahrnující geny H19 a IGF2. Asi 10% případů je způsobeno maternální uniparentální disomií (UPD) chromozómu 7.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Silverova-Russellova syndromu metodou MS-MLPA je zjišťována přítomnost poruchy metylace v kritické oblasti ICR1 na chromozómu 11p15 v genomové DNA probanda. Průkaz poruchy metylace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Silverova-Russellova syndromu na molekulární úrovni.** Předmětem vyšetření není UPD chromozómu 7.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1324/><http://www.omim.org/entry/180860>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Silverova-Russellova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	Delece/duplikace a změny metylace kritické oblasti ICR1 na chromozómu 11p15

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Silverova-Russellova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	30	5 od dodání DNA, 7 od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody

#### 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 ml do K<sub>3</sub>EDTA** (novorozenci 1ml, 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 (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.