



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

Kamptomelická dysplázie (MIM 114290)

Kamptomelická (kampomelická) dysplázie je autozomálně dominantně dědičná skeletální dysplázie, u části nemocných spojená s poruchou vývoje pohlaví, způsobená patogenní zárodečnou mutací genu *SOX9*.

Molekulárně genetickým vyšetřením kamptomelické dysplázie pomocí sekvenování genu *SOX9* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SOX9* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu kamptomelické dysplázie na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

<http://omim.org/entry/114290>

<http://omim.org/entry/608160>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých exonů genu <i>SOX9</i> NM_000346.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	2 týdny

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

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.