



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://www.fnmotol.cz/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Legiův syndrom - gen *SPRED1* (#611431 OMIM)

Legiův syndrom je mírnější forma neurofibromatózy typu 1 a je charakterizován přítomností mnohočetných skvrn bílé kávy bez neurofibromů nebo jiné nádorové manifestace přítomné u neurofibromatózy typu 1. Další projevy zahrnují intertriginózní freckling, lipomy, macrocefalii a poruchy učení (ADHD) a vývojové opoždění. Dědičnost je autozomálně dominantní.

Diagnóza je potvrzena v případě, že je nalezena patogenní varianta v genu *SPRED1*. Prenatální diagnostika je možná v případě identifikované mutace u postiženého příbuzného.

Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření Legiova syndromu je obvykle požadováno v případě

1. podezření na afekci podmíněnou genem *SPRED1*
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v genu *SPRED1*

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou sekvenování dle Sangera	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou MPLA (MRC Holland kit P-295)	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s laboratoří)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou sekvenování a MLPA	120	*

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4. patro, G.

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 K₃EDTA

Izolovaná DNA - alespoň 10µg , t.j. např. 100µl o koncentraci 100 ng/µl a více.

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg).

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.