



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/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Birt–Hogg–Dubé syndrom (BHDS, MIM 135150)

Syndrom Birt-Hogg-Dubé (BHDS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k nádorům ledviny, pneumotoraxu a k typickým projevům na kůži, způsobený patogenní zárodečnou mutací genu *FLCN*.

Molekulárně genetickým vyšetřením BHDS pomocí sekvenování genu *FLCN* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *FLCN* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu BHDS na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/><http://omim.org/entry/135150><http://omim.org/entry/607273>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>FLCN</i> Ref.Seq. GenBank NM_144606.5

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cíleně, v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5, 150 06Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)****Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl****Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

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