



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/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

BPES syndrom (MIM 110100)

Syndrom BPES (blefarofimóza, ptóza, epikantus inversus) je autosomálně dominantně dědičný syndrom způsobený mutacemi genu *FOXL2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu BPES pomocí sekvenování genu *FOXL2* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *FOXL2* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *FOXL2* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu BPES na molekulární úrovni.

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1441/>

<http://omim.org/entry/110100>

<http://omim.org/entry/605597>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BPES metodou sekvenace genu <i>FOXL2</i> sekvenováním dle Sangera	Kódující oblast genu <i>FOXL2</i> Ref.Seq. GenBank NM_023067.3
Vyšetření syndromu BPES metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>FOXL2</i>

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BPES metodou sekvenace genu <i>FOXL2</i> sekvenováním dle Sangera	30	10
Vyšetření syndromu BPES metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	30	10

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 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.