



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

Ústav biologie a lékařské genetiky

Diastofická dysplázie (MIM 222600)

Diastofická dysplázie je autozomálně recesivně dědičná skeletální dysplázie způsobená mutacemi genu *SLC26A2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením diastofické dysplázie pomocí sekvenování genu *SLC26A2* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *SLC26A2* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) u symptomatických osob potvrdí diagnózu diastofické dysplázie na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1350/><http://omim.org/entry/222600><http://omim.org/entry/606718>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření diastofické dysplázie metodou sekvenace genu <i>SLC26A2</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SLC26A2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000112.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření diastofické dysplázie metodou sekvenace genu <i>SLC26A2</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 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.