



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., MHA

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Hereditární papilární karcinom ledviny (RCCP1, MIM 605074)

**Hereditární papilární karcinom ledviny (RCCP1)** je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k papilárnímu karcinomu ledviny způsobený patogenní zárodečnou mutací genu *MET*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením hereditárního papilárního karcinomu ledviny pomocí sekvenování vybraných exonů (exonů 16-19) genu *MET* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *MET* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu hereditárního papilárního karcinomu ledviny na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/605074><http://omim.org/entry/164860>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního <b>papilárního karcinomu ledviny</b> metodou sekvenace exonů 16-19 genu <i>MET</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření exonů 16-19 genu <i>MET</i> Ref.Seq. GenBank NM_001127500.1

### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního <b>papilárního karcinomu ledviny</b> metodou sekvenace exonů 16-19 genu <i>MET</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 1 měsíc	

### 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 K<sub>3</sub>EDTA** (děti 1-2ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (20 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.