



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/)

## Kamptomelická dysplázie (MIM 114290)

Kamptomelická (kampomelická) dysplázie je autozomálně dominantně dědičná skeletální dysplázie, u části nemocných spojená s poruchou vývoje pohlaví, způsobená patogenní zárodečnou mutací genu *SOX9*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením kamptomelické dysplázie pomocí sekvenování genu *SOX9* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SOX9* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu kamptomelické dysplázie na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

<http://omim.org/entry/114290>

<http://omim.org/entry/608160>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření jednotlivých exonů genu <i>SOX9</i> Ref.Sequence: GenBank NM_000346.3

**Doby odezvy vzorků** (STATIM pouze prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sanger	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 1 měsíc	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5-10 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b> (děti 1-2ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky</b> (10 mg)</p> <p><b>Izolovaná DNA</b> - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

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