



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/)

Leri-Weillova dyschondrosteóza Malý vzrůst při haploinsuficienci genu *SHOX*

Leri-Weillova dyschondrosteóza (LWD) je dominantně dědičná skeletální dysplázie charakterizovaná malým vzrůstem, mezomelií a Madelungovou deformitou předloktí. Příčinou onemocnění je heterozygotní defekt v pseudoautosomálních genech *SHOX* nebo *SHOXY*, nebo delece regulační oblasti genu.

Molekulárně genetickým vyšetřením Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu *SHOX* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SHOX* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SHOX* nebo pseudoautosomální oblasti *PARI* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Leri-Weillovy dyschondrosteózy na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1215/><http://omim.org/entry/127300><http://omim.org/entry/312865><http://omim.org/entry/300582><http://omim.org/entry/249700>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu <i>SHOX</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SHOX</i> Ref.Seq. GenBank NM_000451.3
Vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou MLPA, kit P018 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>SHOX</i> a oblasti <i>PARI</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu <i>SHOX</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10
Vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou MLPA, kit P018 (MRC-Holland)	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	10



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

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.