



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/)

### Mnohočetné kavernomy CNS (CCM1, CCM2, CCM3)

Familiární mnohočetné kavernomy CNS je autozomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí k tvorbě kavernózních malformací CNS a vývoji následných neurologických symptomů. Onemocnění je geneticky heterogenní, může být způsobeno patogenní zárodečnou mutací v některém z genů *CCM1* (*KRIT1*), *CCM2*, nebo *CCM3* (*PDCD10*).

**Molekulárně genetickým vyšetřením mnohočetných kavernomů CNS pomocí sekvenování genů *CCM1*, *CCM2* a *CCM3* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu mnohočetných kavernomů CNS u symptomatických osob nebo predispozici k mnohočetným kavernomům CNS u asymptomatických osob na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1293/><http://omim.org/entry/116860><http://omim.org/entry/604214><http://omim.org/entry/607929><http://omim.org/entry/609118>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou sekvenace genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> Ref.Seq. NM_194455.1 ( <i>CCM1</i> ), NM_031443.3 ( <i>CCM2</i> ), NM_007217.3 ( <i>CCM3</i> )
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou MLPA, kit P130, P131 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i>

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou sekvenace genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou MLPA, kit P130, P131 (MRC-Holland)	3 měsíce	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 K<sub>3</sub>EDTA (děti 1-2ml)**

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)**

**Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství alespoň 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.