



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky

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/)

RTPS1 (Rhabdoid tumor predisposition syndrome-1, MIM)

Syndrom predispozice k rhabdoidním nádorům (RTPS1) je autozomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *SMARCB1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením RTPS1 pomocí sekvenování genu *SMARCB1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SMARCB1* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SMARCB1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu RTPS1syndromu na molekulární úrovni.

užitečné odkazy

<http://omim.org/entry/609322><http://omim.org/entry/601607>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření RTPS1 metodou sekvenování genu <i>SMARCB1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCB1</i> Ref.Seq. GenBank NM_003073.3
Vyšetření RTPS1 metodou MLPA, kit P258 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>SMARCB1</i>

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření RTPS1 metodou sekvenování genu <i>SMARCB1</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	-
Vyšetření RTPS1 metodou MLPA, kit P101 (MRC-Holland)	2 měsíce	

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 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.