



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/)

Schimkeho imunokostní dysplázie (SIOD, MIM 242900)

Schimkeho dysplázie (Schimke immunoosseous dysplasia, SIOD) je závažné autozomálně recesivní onemocnění projevující se postižením skeletu, ledvin a imunitního systému, způsobené patogenními zárodečnými mutacemi genu *SMARCAL1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Schimkeho dysplázie pomocí sekvenování genu *SMARCAL1* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *SMARCAL1* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací u symptomatických osob potvrdí diagnózu Schimkeho dysplázie na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1376/><http://omim.org/entry/242900><http://omim.org/entry/606622>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Schimkeho dysplázie metodou sekvenace genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCAL1</i> Ref.Seq. GenBank NM_014140.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Schimkeho dysplázie metodou sekvenace genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

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.