



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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 (CDPX2, MIM 302960)

X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 je X-vázané dominantně dědičné onemocnění charakterizované postižením skeletu, kůže a oka, způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *EBP*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 pomocí sekvenování genu *EBP* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *EBP* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 na molekulární úrovni. 95% novorozenců s CDPX-2 je ženského pohlaví.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK55062/><http://omim.org/entry/302960><http://omim.org/entry/300205>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>EBP</i> Ref.Seq. GenBank NM_006579.2

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování genu <i>EBP</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.