



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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Syndrom Noonanové s mnohočetnými pihami (dříve LEOPARD syndrom), OMIM 151100

Syndrom LEOPARD je AD dědičné onemocnění klinicky podobné syndromu Noonanové charakterizované dalšími typickými fenotypovými znaky. Jedná se o akronym skrývající v sobě hlavní příznaky: pihy (lentigines), EKG abnormality, okulární hypertelorismus, stenóza plicnice, abnormality genitálu, růstová retardace a hluchota (deafness). Černohnědé pihy se objevují zejména na obličeji, krku a horní části hrudníku. Málokdy se vyskytují u pacientů do 4-5 let věku, do puberty se jich může vytvořit až několik tisíc. Častá je i přítomnost skvrn café au-lait. Cca u 70 % pacientů se srdeční vadou je diagnostikována hypertrofická kardiomyopatie. Mezi další klinické znaky patří mírné opoždění PMV či kryptorchismus.

Toto syndromové onemocnění je podmíněno germinálními mutacemi v genech PTPN11, RAF1, BRAF a MEK1. Jde především o bodové mutace.

K žádance o vyšetření prosíme o přiložení vyplněného klinického dotazníku (ke stažení na stránkách ÚBLG, sekce „Dokumenty ke stažení“).

### Indikační kritéria

- Mnohočetné pihy + alespoň 2 hlavní příznaky  
nebo
- V případě absence pih přítomnost alespoň 3 hlavních znaků

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření syndromu Noonanové s mnohočetnými pihami (gen PTPN11, RAF1, BRAF, MEK1) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza všech exonů genu PTPN11, exonů 7, 12, 14 a 17 genu RAF1, exonů 6, 9, 11-17 genu BRAF a exonů 2, 3, 4, 6 genu MEK1 na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s provádějícím pracovníkem)\*

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Vyšetření syndromu Noonanové s mnohočetnými pihami (gen PTPN11, RAF1, BRAF) metodou sekvenování dle Sangera	9-12 měsíců	*

### Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky  
4.patro, G.

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** (novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

**Kultivované buňky plodové vody, kultivované choriové klky**  
(20 mg)

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