



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/ubl/](http://www.fnmotol.cz/ubl/)

PHTS syndrom a syndrom makrocefalie/autismus (MIM 601728)

PHTS syndrom (PTEN hamartoma tumor syndrom) je označení skupiny syndromů, která zahrnuje Cowdenův syndrom (CS), Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrom (BRRS), *PTEN*-related Proteus syndrom (PS), a Proteus-like syndrom. Všechny uvedené syndromy, stejně jako syndrom makrocefalie/autismus, jsou způsobeny patogenní zárodečnou mutací genu *PTEN*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu PHTS a syndromu makrocefalie/autismus pomocí sekvenování genu *PTEN* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *PTEN* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *PTEN* je zjišťována metodou MLPA. Přítomnost metylace promotoru genu *PTEN*, která může být příčinou ztráty exprese genu *PTEN*, je zjišťována metodou MS-MLPA. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu syndromu PHTS nebo syndromu makrocefalie/autismus na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1488/><http://omim.org/entry/158350><http://omim.org/entry/153480><http://omim.org/entry/601728>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PTEN</i> Ref.Seq. GenBank NM_000314.4
Vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou MLPA a MS-MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>PTEN</i> a metylace promotoru genu <i>PTEN</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	90, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10
Vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	60	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 – 2 nezávislé odběry, každý **5ml do K₃EDTA** (děti 1-2ml)
Druhý vzorek slouží k ověření zachycené patogenní varianty u diagnostického testu, resp. k ověření každého výsledku prediktivního testu. Tímto postupem je minimalizována možnost chyby způsobené záměnou při manipulaci se vzorky.

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.