



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/)

Kamptomelická dysplázie (MIM 114290)

Kamptomelická (kampomelická) dysplázie je autozomálně dominantně dědičná skeletální dysplázie, u části nemocných spojená s poruchou vývoje pohlaví, způsobená patogenní zárodečnou mutací genu *SOX9*.

Molekulárně genetickým vyšetřením kamptomelické dysplázie pomocí sekvenování genu *SOX9* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SOX9* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu kamptomelické dysplázie na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

<http://omim.org/entry/114290>

<http://omim.org/entry/608160>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření jednotlivých exonů genu <i>SOX9</i> Ref.Sequence: GenBank NM_000346.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sanger	60, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl</p> <p>Vzorek označit 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.