



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Von Hippel-Lindauova choroba (OMIM 193300)

Von Hippel-Lindauova choroba je autosomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí ke vzniku hemangioblastomů sítnice, mozku, míchy, cyst a karcinomu ledviny, feochromocytomu, cyst pankreatu a k dalším vzácnějším projevům. Onemocnění je způsobeno zárodečnou patogenní mutací genu *VHL*.

Molekulárně genetickým vyšetřením von Hippel-Lindauovy choroby pomocí sekvenování genu *VHL* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *VHL* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *VHL* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu von Hippel-Lindauovy choroby na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/><http://omim.org/entry/193300><http://omim.org/entry/608537>

Indikační kritéria

diagnostický test pro podezření na VHL chorobu u dětí a dospělých

konfirmační test u symptomatických příbuzných v rodině se známou kauzální mutací

prediktivní test u příbuzných v riziku onemocnění v rodině se známou kauzální mutací

prenatální vyšetření pro riziko VHL choroby u plodu v rodině se známou kauzální mutací

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou sekvenace genu <i>VHL</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	Jednotlivé kódující exony genu <i>VHL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000551.3
Vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou MLPA, kit P016 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>VHL</i> a vybraných okolních genů na 3p25.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy: (pracovní dny)	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou sekvenace genu <i>VHL</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	60, cílené vyšetření 30	10
Vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou MLPA, kit P016 (MRC-Holland)	30	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/>



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 **5 ml do K₃EDTA** (plod a novorozenci 1ml, 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 (20 mg)

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