



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/ublq/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Syndrom Li-Fraumeni (OMIM 151623)

Syndrom Li-Fraumeni je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k zhoubným nádorům, způsobený patogenní zárodečnou mutací genu TP53.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu Li-Fraumeni pomocí sekvenování genu TP53 je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu TP53 v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu TP53 je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu Li-Fraumeni na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/>

<http://omim.org/entry/151623>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou sekvenace jednotlivých exonů genu TP53 sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu TP53 Ref.Seq. GenBank NM_000546.5
Vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu TP53 metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou sekvenace jednotlivých exonů genu TP53 sekvenováním dle Sangera	90, cílené vyšetření 30	10
Vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)	30	

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 (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.