



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/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Hereditární papilární karcinom ledviny (RCCP1, MIM 605074)

Hereditární papilární karcinom ledviny (RCCP1) je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k papilárnímu karcinomu ledviny způsobený patogenní zárodečnou mutací genu *MET*.

Molekulárně genetickým vyšetřením hereditárního papilárního karcinomu ledviny pomocí sekvenování vybraných exonů (exonů 16-19) genu *MET* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *MET* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu hereditárního papilárního karcinomu ledviny na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/605074><http://omim.org/entry/164860>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního papilárního karcinomu ledviny metodou sekvenace exonů 16-19 genu <i>MET</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření exonů 16-19 genu <i>MET</i> Ref.Seq. GenBank NM_001127500.1

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního papilárního karcinomu ledviny metodou sekvenace exonů 16-19 genu <i>MET</i> sekvenováním dle Sangera	120, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 30	

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetikyÚBLG 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** (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 50-100 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.