



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

Subtelomerické přestavby

Přibližně 3-8 % případů mentálních retardací je způsobeno abnormálním počtem kopií subtelomerických oblastí, ke kterému může docházet například v důsledku nebalancovaných translokací. Vzhledem k tomu, že zdraví jedinci mají také zvýšenou frekvenci výskytu oblastí s variabilním počtem kopií v blízkosti telomer, je nutné zjištěné abnormality podrobit dalšímu vyšetřování a ověřování jinými metodami. Vždy je vhodné vyšetřovat také rodiče pacientů.

Indikační kritéria

nesyndromová mentální retardace, negativní vyšetření karyotypu

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření subtelomerických přestaveb metodou MLPA, kity P036 a P070 (MRC-Holland)	Vyšetření subtelomerických přestaveb

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření subtelomerických přestaveb metodou MLPA, kity P036 a P070 (MRC-Holland)	75	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky,
4. patro G

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 – 5 ml do K₃EDTA (novorozenci 1ml)

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované 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

<http://www.mlpa.com>

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.