



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>

Silverův-Russellův syndrom (MIM 180860)

Silverův-Russellův syndrom je charakterizován intrauterinní a postnatální růstovou retardací, často asymetrií těla - hemihypotrofií. 20 to 60% případů Silverova-Russellova syndromu (SRS) je způsobeno epigenetickými změnami v kritické oblasti ICR1 na chromozómu 11p15, zahrnující geny H19 a IGF2. Asi 10% případů je způsobeno maternální uniparentální disomií (UPD) chromozómu 7.

Molekulárně genetickým vyšetřením Silverova-Russellova syndromu metodou MS-MLPA je zjišťována přítomnost delece, duplikace, nebo poruchy metylace v kritické oblasti oblasti IC2 (KCNQ1OT1:TSS-DMR, KvDMR) a IC1 (H19/IGF2:IG-DMR, H19DMR) na chromozómu 11p15 v genomové DNA probanda. Průkaz poruchy metylace, delece nebo duplikace kritické oblasti v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Silverova-Russellova syndromu na molekulární úrovni. Předmětem vyšetření není UPD chromozómu 7.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1324/><http://www.omim.org/entry/180860>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Silverova-Russellova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	Delece/duplikace a změny metylace kritické oblasti IC1 a IC2 na chromozómu 11p15

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Silverova-Russellova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	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 (novorozenci 1ml, 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 20 - 30 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.