



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/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

### Schimkeho imunokostní dysplázie (SIOD, MIM 242900)

Schimkeho dysplázie (Schimke immunoosseous dysplasia, SIOD) je závažné autozomálně recesivní onemocnění projevující se postižením skeletu, ledvin a imunitního systému, způsobené patogenními zárodečnými mutacemi genu *SMARCAL1*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Schimkeho dysplázie pomocí sekvenování genu *SMARCAL1* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *SMARCAL1* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací u symptomatických osob potvrdí diagnózu Schimkeho dysplázie na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.**

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1376/><http://omim.org/entry/242900><http://omim.org/entry/606622>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Schimkeho dysplázie lázie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCAL1</i> Ref.Seq. GenBank NM_014140.3

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Schimkeho dysplázie lázie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sangera	60, cílené vyšetření 20	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1-2ml)</b></p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)</b></p> <p><b>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl</b></p> <p><b>Vzorek označit</b> 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.