



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/>

X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 (CDPX2, MIM 302960)

X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 je X-vázané dominantně dědičné onemocnění charakterizované postižením skeletu, kůže a oka, způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *EBP*.

Molekulárně genetickým vyšetřením X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 pomocí sekvenování genu *EBP* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *EBP* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 na molekulární úrovni. 95% novorozenců s CDPX-2 je ženského pohlaví.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK55062/><http://omim.org/entry/302960><http://omim.org/entry/300205>

Indikační kritéria

Přípravuje se

Analytické metody

| Metoda | Vyšetřované markery/oblasti: |
|--|---|
| Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sangera | Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>EBP</i> Ref.Seq. GenBank NM_006579.2 |

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

| Metoda | Doba odezvy (pracovní dny): | |
|--|-----------------------------|--------|
| | Běžně | Statim |
| Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sangera | 60 | 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 (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 50-100 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.