



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/ubl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

X – vázaná juvenilní retinoschiza (MIM 312700)

X-vázaná juvenilní retinoschiza je X-vázané recesivní onemocnění charakterizované typickým postižením očí, způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *RS1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením X-vázané juvenilní retinoschizy pomocí sekvenování genu *RS1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *RS1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu X-vázané juvenilní retinoschizy na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní mutace v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1222/><http://omim.org/entry/312700><http://omim.org/entry/300839>**Indikační kritéria**

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření X-vázané juvenilní retinoschizy metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RS1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>RS1</i> Ref.Seq. GernBank NM_000330.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření X-vázané juvenilní retinoschizy metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RS1</i> sekvenováním dle Sangera	60	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
Oddělení lékařské molekulární genetiky ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06 Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h	Krev – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml) Kultivované buňky plodové vody nebo 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	

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