



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

Arteriovenózní malformace vena Galeni (*RASAI* OMIM 608354, *EPHB4* OMIM 618196)

Kapilární malformace: arteriovenózní malformace-1 (CMAVM1) a arteriovenózní malformace-2 (CMAVM2) jsou autozomálně dominantně dědičná onemocněním charakterizovaná atypickými kapilárními malformacemi (CM). Často jsou ve spojení s cévními malformacemi, včetně arteriovenózních malformací (AVM), s arteriovenózními fistulami (AVF) a Parkes Weberovým syndromem (PKWS). Mezi intrakraniální AVM patří aneuryzmatické malformace vena Galeni (VGAM).

Molekulárně genetickým vyšetřením arteriovenózní malformace-1 (CMAVM1) a arteriovenózní malformace-2 (CMAVM2) pomocí sekvenování genů *RASAI* resp. *EPHB4* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genů *RASAI* nebo *EPHB4* v genomové DNA probanda. Průkaz heterozygotní mutace potvrdí diagnózu arteriovenózní kapilární malformace na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28687708><https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29891884><https://omim.org/entry/608354><https://omim.org/entry/618196>

Indikační kritéria

- podezření na CMAVM1 a CMAVM2: atypické kapilární malformace (CM), arteriovenózní malformace (AVM), arteriovenózní fistule (AVF) nebo Parkes Weberův syndrom (PKWS)

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření arteriovenózní malformace vena Galeni metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RASAI</i> (CMAVM1) nebo <i>EPHB4</i> (CMAVM2) sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1 - 25) genu <i>RASAI</i> RefSeq. GenBank NM_ 002890.2 Vyšetření všech kódujících exonů (1 - 17) genu <i>EPHB4</i> RefSeq. GenBank NM_ 004444.4

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření arteriovenózní malformace vena Galeni metodou sekvenování jednotlivých exonů genů <i>RASAI</i> a <i>EPHB4</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření AV malformace vena Galeni metodou MLPA, kit P409 (MRC-Holland)	90	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5, 150 06Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14:30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 100 μl (alespoň 10 μg DNA)

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

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