



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ublgl/>

Silverův-Russellův syndrom (OMIM 180860)

Silverův-Russellův syndrom je charakterizován intrauterinní a postnatální růstovou retardací, často asymetrií těla - hemihypotrofií. Dvacet až šedesát procent 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 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.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

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

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol,

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po-Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (novorozenci 1 ml, děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 3 μg DNA celkem

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

Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1324/>

<http://www.omim.org/entry/180860>

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