



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., MHA

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Molekulárně genetické vyšetření vybraných hereditárních onemocnění panelem Unicorn

Panel Unicorn je diagnostická souprava pro masivně paralelní sekvenování. Panelem Unicorn je možné vyšetřit tyto diagnózy - viz příslušné karty vyšetření:

- Treacher Collins syndrom (geny *TCOF1*, *POLR1C*, *POLR1D*)
- Gorlinův syndrom (geny *PTCH1*, *SUFU*)
- holoprosencephalie (geny *SHH*, *SIX3*, *ZIC2*, *TGIF1*, *GLI2*, *GLI3*, *CDON*)
- mnohočetné kavernomy CNS (geny *CCM1*, *CCM2*, *CCM3*)
- RASopathie (geny *PTPN11*, *SOS1*, *SOS2*, *RAF1*, *RIT1*, *BRAF*, *KRAS*, *MEK1*, *MEK2*, *HRAS*, *SHOC2*, *NRAS*, *CBL*, *RRAS*, *LZTR1*, *RASA2*)
- neurofibromatóza typu 1 (gen *NF1*)
- neurofibromatóza typu 2 (gen *NF2*)
- Legiův syndrom (gen *SPRED1*)
- Duchenneova Beckerova svalová dystrofie (gen *DMD*), MLPA-negativní
- syndrom Dravetové (gen *SCN1A*)
- syndrom CHARGE (gen *CDH7*)
- Cohenův syndrom (gen *VPS13B*)
- familiární hemiplegická migréna (geny *SCN1A*, *CACNA1A*)
- spinocerebelární ataxie 6, SCA6 (gen *CACNA1A*)
- kongenitální myotonie (geny *CLCN1*, *SCN4A*)
- syndrom fragilního X (gen *FMR1*)
- spastická paraplegie (gen *SPG7*)

Testování je indikováno lékařským genetikem. Panel nelze indikovat jako celek. Indikujte jako molekulárně genetické vyšetření panelem Unicorn u příslušné diagnózy.

Indikační kritéria

Analýza dat probíhá pouze u diagnóz/genů dle indikace lékaře, ostatní diagnózy/geny nejsou analyzovány (data z neindikovaných genů jsou před zobrazením výsledků jednotlivých pacientů zakryta a dále nejsou analyzována).

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření zárodečných mutací vybraných hereditárních onemocnění masivně paralelním sekvenováním pomocí diagnostické soupravy – panel Unicorn	Analyzovány jsou všechny exony genů (viz výše) s přesahem 5nt do intronů, včetně ověření delecí či duplikací jednoho nebo více exonů vyšetřovaných genů. Hodnoceny jsou pouze geny zodpovědné za určité onemocnění - viz též příslušné karty vyšetření.



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., MHA

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Vyšetření zárodečných mutací vybraných hereditárních onemocnění masivně paralelním sekvenováním pomocí diagnostické soupravy – panel Unicorn	Dle indikované diagnózy (viz karty vyšetření jednotlivých diagnóz)	

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Dle indikované diagnózy (viz karty vyšetření jednotlivých diagnóz)	

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