



Smith–Lemli–Opitz syndrom DHCR7 (OMIM 270400)

Smith–Lemli–Opitz syndrom (SLO syndrom) je autosomálně recesivně dědičné onemocnění s poruchou metabolismu cholesterolu, způsobené zárodečnými patogenními variantami genu *DHCR7*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Smith–Lemli–Opitz syndromu pomocí sekvenování genu *DHCR7* je zjišťována přítomnost patogenních mutací tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu Smith–Lemli–Opitz syndromu na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.

Indikační kritéria

- podezření na SLO syndrom prenatálně i postnatálně (mikrocefalie, rozštěp patra, syndaktylie druhého a třetího prstu, polydaktylie, dysmorfismus obličeje, malformace srdce, plic, jater, pankreatu, mozku ledvin a nadledvin, abnormality genitálu)
- vyšetření nosičství u příbuzných

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Smith–Lemli–Opitz syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>DHCR7</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (3–9) genu <i>DHCR7</i> RefSeq. GenBank NM_001360.2
Vyšetření Smith–Lemli–Opitz syndromu metodou MLPA, kit P457 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu <i>DHCR7</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Smith–Lemli–Opitz syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>DHCR7</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření Smith–Lemli–Opitz syndromu metodou MLPA, kit P457 (MRC-Holland)	90	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 (děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 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

Odkazy

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1143/>
<https://omim.org/entry/270400>

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