



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/](http://www.fnmotol.cz/ublgl/)

Smith – Lemli – Opitz syndrom DHCR7 (OMIM 270 400)

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

užitečné odkazy:

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

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 – Opitzova 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 – Opitzova syndromu metodou MLPA, kit P457 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu <i>DHCR7</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

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

Kontaktní informace

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

Požadavky na vzorek

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

Odkazy

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