



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Arteriovenózní malformace vena Galeni (*RASA1* OMIM 608354, *EPHB4* OMIM 618196)

Kapilární malformace: arteriovenózní malformace-1 (CMAVM1) a arteriovenózní malformace-2 (CMAVM2) jsou autozomálně dominantně dědičná onemocnění 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 *RASA1* resp. *EPHB4* je zjišťována přítomnost patogenních variant těchto genů v genomové DNA probanda. Průkaz heterozygotní patogenní varianty potvrdí diagnózu arteriovenózní kapilární malformace na molekulární úrovni.

Indikační kritéria

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

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření arteriovenózní malformace vena Galeni metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RASA1</i> (CMAVM1) nebo <i>EPHB4</i> (CMAVM2) sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1–25) genu <i>RASA1</i> RefSeq. GenBank NM_002890.2 Vyšetření všech kódujících exonů (1–17) genu <i>EPHB4</i> RefSeq. GenBank NM_004444.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>RASA1</i> , RefSeq. GenBank NM_002890.2, a <i>EPHB4</i> , RefSeq. GenBank NM_004444.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření arteriovenózní malformace vena Galeni metodou sekvenování jednotlivých exonů genů <i>RASA1</i> a <i>EPHB4</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření AV malformace vena Galeni metodou MLPA, kit P409 (MRC-Holland)	90	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

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 h	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (děti 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg Izolovaná DNA: koncentrace 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	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
Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.		