

Lymfatické malformace 4 (OMIM 615907)

Lymfatické malformace 4 (LMPHM4) je autosomálně dominantně dědičné onemocnění, vzniká v důsledku mutací v genu *VEGFC*, jenž kóduje receptor 3 pro vaskulární endoteliální růstový faktor (VEGFR-3), specifický receptor pro lymfatické buňky s tyrozinkinázovou aktivitou.

Molekulárně genetickým vyšetřením Lymfatické malformace 4 pomocí sekvenování genu *VEGFC* je zjišťována přítomnost patogenních mutací tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu Lymfatické malformace 4 na molekulární úrovni.

Indikační kritéria

lymfedém dolních končetin

dysplastické nehty, hyperkeratóza, papilomatóza, fibróza, občasná celulitida

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

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Lymfatické malformace 4 (gen <i>VEGFC</i>) metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>VEGFC</i> sekvenováním dle Sangerova	Vyšetření všech kódujících exonů 1-7 genu <i>VEGFC</i> RefSeq. GenBank NM_005429.5
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>VEGFC</i> RefSeq. GenBank NM_005429.5

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Lymfatické malformace 4 (gen <i>VEGFC</i>) metodou sekvenování dle Sangerova	120	*
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84, 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, kultivované choriové klky: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 50 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/pmc/articles/PMC6121331/>

<https://omim.org/entry/615907>

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