

Subtelomerické přestavby

Přibližně 3-8 % případů mentálních retardací je způsobeno abnormálním počtem kopií subtelomerických oblastí, ke kterému může docházet například v důsledku nebalancovaných translokací. Vzhledem k tomu, že zdraví jedinci mají také zvýšenou frekvenci výskytu oblastí s variabilním počtem kopií v blízkosti telomer, je nutné zjištěné abnormality podrobit dalšímu vyšetřování a ověřování jinými metodami. Vždy je vhodné vyšetřovat také rodiče pacientů.

Indikační kritéria

Nesyndromová mentální retardace, negativní vyšetření karyotypu

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření subtelomerických přestaveb metodou MLPA, kity P036 a P070 (MRC-Holland)	Vyšetření subtelomerických přestaveb

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření subtelomerických přestaveb metodou MLPA, kity P036 a P070 (MRC-Holland)	75	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 (novorozenci 1–2ml)

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované 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

<http://www.mlpa.com>

Ahn JW et al. (2007). Detection of subtelomere imbalance using MLPA: validation, development of an analysis protocol, and application in a diagnostic centre. *BMC medical genetics*. 8:9.

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