

Legiův syndrom - gen *SPRED1* (OMIM 611431)

Legiův syndrom je mírnější forma neurofibromatózy typu 1 a je charakterizován přítomností mnohočetných skvrn bílé kávy bez neurofibromů nebo jiné nádorové manifestace přítomné u neurofibromatózy typu 1. Další projevy zahrnují intertriginózní freckling, lipomy, makrocefalii a poruchy učení (ADHD) a vývojové opoždění. Dědičnost je autozomálně dominantní.

Diagnóza je potvrzena v případě, že je nalezena patogenní varianta v genu *SPRED1*. Prenatální diagnostika je možná v případě identifikované mutace u postiženého příbuzného.

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

Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření Legiova syndromu je obvykle požadováno v případě

1. podezření na afekci podmíněnou genem *SPRED1*
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v genu *SPRED1*

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou NGS - WES	Vyšetření variant a změn počtu kopií kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .
<i>SPRED1</i> metodou sekvenování dle Sangera	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou MPLA (MRC Holland kit P-295)	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou sekvenování a MLPA	50	*
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou NGS - WES	120	*

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

Izolovaná DNA: alespoň 10 µg, t.j. např. 100 µl o koncentraci 100 ng/µl a více.

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky: 20 mg.

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

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