

Birt-Hogg-Dubé syndrom (BHDS, OMIM 135150)

Syndrom Birt-Hogg-Dubé (BHDS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k nádorům ledviny, pneumotoraxu a k typickým projevům na kůži, způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *FLCN*.

Molekulárně genetickým vyšetřením BHDS pomocí sekvenování genu *FLCN* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *FLCN* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu BHDS na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření kódujících exonů genu <i>FLCN</i> Ref.Seq. GenBank NM_144606.5
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>FLCN</i> Ref.Seq. GenBank NM_144606.5

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sanger	60 cílené vyšetření 30	Cílené vyšetření 10
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 84/1, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po-Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (dětí 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo 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.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/>

<http://omim.org/entry/135150>

<http://omim.org/entry/607273>

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