



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/>



Hereditární difuzní karcinom žaludku (HDGC, OMIM 137215)

Hereditární difuzní karcinom žaludku (HDGC) je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k difuznímu karcinomu žaludku u osob obou pohlaví a ke zvýšenému riziku lobulárního karcinomu prsu u žen, způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *CDH1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením hereditárního difuzního karcinomu žaludku pomocí sekvenování genu *CDH1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu hereditárního difuzního karcinomu žaludku 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 hereditárního difuzního karcinomu žaludku metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDH1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>CDH1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004360.5
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>CDH1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004360.5

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního difuzního karcinomu žaludku metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDH1</i> sekvenováním dle Sangera	60 Cílené vyšetření 30	Cílené vyšetření 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: 2 nezávislé odběry, každý min. 4 ml do K ₃ EDTA Druhý vzorek slouží k ověření zachycené patogenní varianty u diagnostického testu, resp. k ověření každého výsledku prediktivního testu. Tímto postupem je minimalizována možnost chyby způsobené záměnou při manipulaci se vzorky. 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/NBK1139/ http://omim.org/entry/137215 http://omim.org/entry/192090

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