



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 papilární karcinom ledviny (RCCP1, OMIM 605074)

Hereditární papilární karcinom ledviny (RCCP1) je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k papilárnímu karcinomu ledviny způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *MET*.

Molekulárně genetickým vyšetřením hereditárního papilárního karcinomu ledviny pomocí sekvenování vybraných exonů (exonů 16-19) genu *MET* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu hereditárního papilárního karcinomu ledviny 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 papilárního karcinomu ledviny metodou sekvenace exonů 16-19 genu <i>MET</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření exonů 16-19 genu <i>MET</i> Ref.Seq. GenBank NM_000245.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>MET</i> Ref.Seq. GenBank NM_000245.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního papilárního karcinomu ledviny metodou sekvenace exonů 16-19 genu <i>MET</i> sekvenováním dle Sangera	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: 2 nezávislé odběry, každý min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)

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: 20 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://omim.org/entry/605074>

<http://omim.org/entry/164860>

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