

HLRCC syndrom (OMIM 150800)

Syndrom hereditární leiomyomatózy a karcinomu ledviny (HLRCC) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k tvorbě mnohočetných kožních a děložních leiomyomů a vzniku karcinomu ledviny. Příčinou onemocnění jsou zárodečné patogenní varianty genu *FH*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu HLRCC pomocí sekvenování genu *FH* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu syndromu HLRCC 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 HLRCC metodou sekvenace genu <i>FH</i> sekvenováním podle Sangera	Kódující exony genu <i>FH</i> Ref.Seq. GenBank NM_000143.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>FH</i> Ref.Seq. GenBank NM_000143.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu HLRCC metodou sekvenace genu <i>FH</i> sekvenováním podle Sangera	60 Cílené vyšetření 30	*
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

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.omim.org/entry/150800>

<http://www.omim.org/entry/136850>

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