

Kamptomelická dysplázie (OMIM 114290)

Kamptomelická (kampomelická) dysplázie je autozomálně dominantně dědičná skeletální dysplázie, u části nemocných spojená s poruchou vývoje pohlaví, způsobená zárodečnou patogenní variantou genu *SOX9*.

Molekulárně genetickým vyšetřením kamptomelické dysplázie pomocí sekvenování genu *SOX9* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu kamptomelické dysplázie 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 kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých exonů genu <i>SOX9</i> Ref.Seq. GenBank NM_000346.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>SOX9</i> Ref.Seq. GenBank NM_000346.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</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: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 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

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1760/>

<http://omim.org/entry/114290>

<http://omim.org/entry/608160>

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