



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/>



Leri-Weillova dyschondrosteóza Malý vzrůst při haploinsuficienci genu *SHOX*

Leri-Weillova dyschondrosteóza (LWD) je dominantně dědičná skeletální dysplázie charakterizovaná malým vzrůstem, mezomelií a Madelungovou deformitou předloktí. Příčinou onemocnění je heterozygotní defekt v pseudoautosomálních genech *SHOX* nebo *SHOXY*, nebo delece regulační oblasti genu.

Molekulárně genetickým vyšetřením Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu *SHOX* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SHOX* nebo pseudoautosomální oblasti *PAR1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Leri-Weillovy dyschondrosteózy 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 Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu <i>SHOX</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SHOX</i> Ref.Seq. GenBank NM_000451.3
Vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou MLPA, kit P018 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>SHOX</i> a oblasti <i>PAR1</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>SHOX</i> Ref.Seq. GenBank NM_000451.3

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu <i>SHOX</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 30	10
Vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou MLPA, kit P018 (MRC-Holland)	60 cílené vyšetření 30	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: min. 4 ml do K ₃ EDTA (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	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1215/ http://omim.org/entry/127300 http://omim.org/entry/312865 http://omim.org/entry/300582 http://omim.org/entry/249700

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