



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/>



Mnohočetné kavernomy CNS (CCM1, CCM2, CCM3)

Familiární mnohočetné kavernomy CNS je autozomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí k tvorbě kavernózních malformací CNS a vývoji následných neurologických symptomů. Onemocnění je geneticky heterogenní, může být způsobeno zárodečnou patogenní variantou v některém z genů *CCM1* (*KRIT1*), *CCM2*, nebo *CCM3* (*PDCD10*).

Molekulárně genetickým vyšetřením mnohočetných kavernomů CNS pomocí sekvenování genů *CCM1*, *CCM2* a *CCM3* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu mnohočetných kavernomů CNS u symptomatických osob nebo predispozici k mnohočetným kavernomům CNS u asymptomatických osob 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 mnohočetných kavernomů CNS metodou sekvenace genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> Ref.Seq. GenBank NM_194455.1 (<i>CCM1</i>), NM_031443.3 (<i>CCM2</i>), NM_007217.3 (<i>CCM3</i>)
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou MLPA, kit P130, P131 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i>
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou NGS - WES	Vyšetření genů <i>KRIT1</i> (<i>CCM1</i> ; GenBank NM_194456.1), <i>CCM2</i> (GenBank NM_031443.3), <i>PDCD10</i> (<i>CCM3</i> ; GenBank NM_145860.1) a dalších dle HPO termínů s přesahem 5 nukleotidů do intronů, včetně ověření delecí a duplikací pro tyto oblasti

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou sekvenace genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 30	cílené vyšetření 10
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou MLPA, kit P130, P131 (MRC-Holland)	60	cílené vyšetření 10
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou NGS - 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 alespoň 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/NBK1293/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1293/)

<http://omim.org/entry/116860>

<http://omim.org/entry/604214>

<http://omim.org/entry/607929>

<http://omim.org/entry/609118>

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