



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/>



PHTS syndrom a syndrom makrocefalie/autismus (OMIM 601728)

PHTS syndrom (PTEN hamartoma tumor syndrom) je označení skupiny syndromů, která zahrnuje Cowdenův syndrom (CS), Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrom (BRRS), *PTEN*-related Proteus syndrom (PS), a Proteus-like syndrom. Všechny uvedené syndromy, stejně jako syndrom makrocefalie/autismus, jsou způsobeny patogenní zárodečnou variantou genu *PTEN*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu PHTS a syndromu makrocefalie/autismus pomocí sekvenování genu *PTEN* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *PTEN* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu syndromu PHTS nebo syndromu makrocefalie/autismus 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 PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PTEN</i> Ref.Seq. GenBank NM_000314.8
Vyšetření PHTS syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>PTEN</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>PTEN</i> Ref.Seq. GenBank NM_000314.8

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 30	10
Vyšetření PHTS syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	60	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: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 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/NBK1488/>

<http://omim.org/entry/158350>

<http://omim.org/entry/153480>

<http://omim.org/entry/601728>

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