



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/>



RTPS1 (Rhabdoid tumor predisposition syndrome-1) (OMIM 609322)

Syndrom predispozice k rhabdoidním nádorům (RTPS1) je autozomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené zárodečnou patogenní variantou genu *SMARCB1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením RTPS1 pomocí sekvenování genu *SMARCB1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SMARCB1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu RTPS1 syndromu 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 RTPS1 metodou sekvenování genu <i>SMARCB1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCB1</i> Ref.Seq. GenBank NM_003073.5
Vyšetření RTPS1 metodou MLPA, kit P258 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>SMARCB1</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>SMARCB1</i> , Ref.Seq. GenBank NM_003073.5

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření RTPS1 metodou sekvenování genu <i>SMARCB1</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 30	cílené vyšetření 10
Vyšetření RTPS1 metodou MLPA, kit P101 (MRC-Holland)	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. 4ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)

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

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK469816/>

<http://omim.org/entry/609322>

<http://omim.org/entry/601607>

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