



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/>



Schimkeho imunokostní dysplázie (SIOD, OMIM 242900)

Schimkeho dysplázie (Schimke immunoosseous dysplasia, SIOD) je závažné autozomálně recesivní onemocnění projevující se postižením skeletu, ledvin a imunitního systému, způsobené zárodečnými patogenními variantami genu *SMARCAL1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Schimkeho dysplázie pomocí sekvenování genu *SMARCAL1* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *SMARCAL1* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant ve fázi *trans* u symptomatických osob potvrdí diagnózu Schimkeho dysplázie na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní varianty u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Schimkeho dysplázie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCAL1</i> Ref.Seq. GenBank NM_014140.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>SMARCAL1</i> , Ref.Seq. GenBank NM_014140.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Schimkeho dysplázie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sanger	60, cílené vyšetření 20	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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1376/>

<http://omim.org/entry/242900>

<http://omim.org/entry/606622>

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