



# 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/>



## X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 (CDPX2, OMIM 302960)

X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 je X-vázané dominantně dědičné onemocnění charakterizované postižením skeletu, kůže a oka, způsobené zárodečnou patogenní variantou genu *EBP*.

Molekulárně genetickým vyšetřením X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 pomocí sekvenování genu *EBP* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *EBP* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu X-dominantní chondrodysplasia punctata-2 na molekulární úrovni. 95% novorozenců s CDPX-2 je ženského pohlaví.

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

### Indikační kritéria

Nejsou definována.

### Analytické metody

| Metoda                                                                                                                                                     | Vyšetřované markery/oblasti:                                                                  |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sangera | Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>EBP</i><br>Ref.Seq. GenBank NM_006579.3       |
| Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES                                                                                                                  | Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>EBP</i><br>Ref.Seq. GenBank NM_006579.3 |

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

| Metoda                                                                                                                                                     | Doba odezvy (pracovní dny): |                     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|---------------------|
|                                                                                                                                                            | Běžně                       | Statim              |
| Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sangera | 30                          | cílené vyšetření 10 |
| Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES                                                                                                                  | 120                         | *                   |

| Kontaktní informace                                                                                                                                                                      | Požadavky na vzorek                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Odkazy                                                                                                                                                                                                                                                      |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b><br>4. patro, G<br>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol<br>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06<br><b>Centrální příjem vzorků:</b><br>Po–Pá<br>7:30 až 14:30 h | <b>Krev:</b> min. 4 ml do K <sub>3</sub> EDTA (dětí 1–2 ml)<br><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg<br><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl<br><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu. | <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK55062/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK55062/</a><br><a href="http://omim.org/entry/302960">http://omim.org/entry/302960</a><br><a href="http://omim.org/entry/300205">http://omim.org/entry/300205</a> |

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