



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/>



Syndrom juvenilní polypózy (JPS, OMIM 174900)

Syndrom juvenilní polypózy (JPS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k hamartomatózní polypóze v zažívacím traktu, zejména v žaludku, tenkém a tlustém střevě a v rektu. Příčinou onemocnění je patogenní zárodečná varianta genu *SMAD4* nebo *BMPR1A*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu juvenilní polypózy pomocí sekvenování genů *SMAD4* a *BMPR1A* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *SMAD4* nebo *BMPR1A* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SMAD4* nebo genu *BMPR1A* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu syndromu juvenilní polypózy u symptomatických osob nebo predispozici k syndromu juvenilní polypózy 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 syndromu juvenilní polypózy metodou sekvenace genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPR1A</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMAD4</i> a <i>BMPR1A</i> Ref.Seq. GenBank NM_005359.4 (<i>SMAD4</i>), NM_004329.3 (<i>BMPR1A</i>)
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou MLPA, kit P158 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPR1A</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianta a změny počtu kopií kódující oblasti genů <i>SMAD4</i> , Ref.Seq. GenBank NM_005359.4 a <i>BMPR1A</i> , Ref.Seq. GenBank NM_004329.3

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou sekvenace genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPR1A</i> sekvenováním dle Sangera	60	Cílené vyšetření 10
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou MLPA, kit P158 (MRC-Holland)	60	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (děti 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1469/ http://omim.org/entry/174900 http://omim.org/entry/600993 http://omim.org/entry/601299

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