



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/>



Von Hippel-Lindauova choroba (OMIM 193300)

Von Hippel-Lindauova choroba je autosomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí ke vzniku hemangioblastomů sítnice, mozku, míchy, cyst a karcinomu ledviny, feochromocytomu, cyst pankreatu a k dalším vzácnějším projevům. Onemocnění je způsobeno zárodečnou patogenní variantou genu *VHL*.

Molekulárně genetickým vyšetřením von Hippel-Lindauovy choroby pomocí sekvenování genu *VHL* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *VHL* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *VHL* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty nebo delece potvrdí diagnózu von Hippel-Lindauovy choroby na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Diagnostický test pro podezření na VHL chorobu u dětí a dospělých

Konfirmační test u symptomatických příbuzných v rodině se známou kauzální patogenní variantou

Prediktivní test u příbuzných v riziku onemocnění v rodině se známou kauzální patogenní variantou

Prenatální vyšetření pro riziko VHL choroby u plodu v rodině se známou kauzální patogenní variantou

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou sekvenace genu <i>VHL</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	Jednotlivé kódující exony genu <i>VHL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000551.4
Vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou MLPA, kit P016 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>VHL</i> a vybraných okolních genů na 3p25.3
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>VHL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000551.4

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

Metoda	Doba odezvy: (pracovní dny)	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou sekvenace genu <i>VHL</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	30	10
Vyšetření Von Hippel-Lindauovy choroby metodou MLPA, kit P016 (MRC-Holland)	30	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, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po-Pá

7:30 h až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: 2 nezávislé odběry, každý min. 4 ml do K₃EDTA (plod a novorozenci 1 ml, 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: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství min. 50 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/NBK1463/>

<http://omim.org/entry/193300>

<http://omim.org/entry/608537>

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