

Syndrom Li-Fraumeni (OMIM 151623)

Syndrom Li-Fraumeni je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k zhoubným nádorům, způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *TP53*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu Li-Fraumeni pomocí sekvenování genu *TP53* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *TP53* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty nebo delece potvrdí diagnózu syndromu Li-Fraumeni 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 Li-Fraumeni metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TP53</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>TP53</i> Ref.Seq. GenBank NM_000546.6
Vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu <i>TP53</i> metodou MLPA, kit P056 (MRC-Holland)
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>TP53</i> Ref.Seq. GenBank NM_000546.6

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratorí)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TP53</i> sekvenováním dle Sangera	90 cílené vyšetření 30	10
Vyšetření syndromu Li-Fraumeni metodou MLPA, kit P056 (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	Požadavky na vzorek Krev: 2 nezávislé odběry, každý min. 4 ml 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: 20 mg Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 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/NBK1311/ http://omim.org/entry/151623
Transport vzorku musí respektovat požadavky na transport vzorků		BLG. Transport vzorku