



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

### Legiův syndrom - gen *SPRED1* (OMIM 611431)

Legiův syndrom je mírnější forma neurofibromatózy typu 1 a je charakterizován přítomností mnohočetných skvrn bílé kávy bez neurofibromů nebo jiné nádorové manifestace přítomné u neurofibromatózy typu 1. Další projevy zahrnují intertriginózní freckling, lipomy, makrocefalii a poruchy učení (ADHD) a vývojové opoždění. Dědičnost je autozomálně dominantní.

Diagnóza je potvrzena v případě, že je nalezena patogenní varianta v genu *SPRED1*. Prenatální diagnostika je možná v případě identifikované mutace u postiženého příbuzného.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření Legiova syndromu je obvykle požadováno v případě

1. podezření na afekci podmíněnou genem *SPRED1*
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v genu *SPRED1*

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou NGS - panel Unicorn	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .
<i>SPRED1</i> metodou sekvenování dle Sangera	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou MPLA (MRC Holland kit P-295)	Vyšetření kódující oblasti genu <i>SPRED1</i> .

**Doby odevzy vzorků** (\*STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genu <i>SPRED1</i> metodou sekvenování a MLPA	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 K<sub>3</sub>EDTA

**Izolovaná DNA:** alespoň 10 µg, t.j. např. 100 µl o koncentraci 100 ng/µl a více.

**Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky:** 20 mg.

**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

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