



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

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

Milroyova choroba, OMIM 153100

Milroyova choroba, rovněž označována jako hereditární/kongenitální lymfedém, je AD dědičné onemocnění charakterizované výskytem lymfedémů dolních končetin (většinou bilaterálně), jež jsou přítomné při narození či se objeví brzy po narození. U novorozenců jsou typicky lokalizovány v oblasti chodidla a při progresi může být postižena celá končetina. Dále se u pacientů mohou vyskytnout prominující cévy, nahoru směřující nehty, papilomatóza a u chlapců hydrokéla a abnormity uretry.

Onemocnění vzniká v důsledku mutací v genu *FLT4*, jenž kóduje receptor 3 pro vaskulární endoteliální růstový faktor (VEGFR-3), specifický receptor pro lymfatické buňky s tyrozinázovou aktivitou.

Indikační kritéria

- lymfedém dolních končetin (většinou bilaterálně) v oblasti chodidla patrný při narození či brzy po narození
- prominující cévy, nahoru směřující nehty, papilomatóza
- u chlapců hydrokéla a abnormity uretry

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Milroyovy choroby (gen <i>FLT4</i>) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza všech exonů 17-26 genu <i>FLT4</i> na přítomnost bodových mutací a menších přestavb

Doby odezvy vzorků (STATIM a prenatálně pouze po dohodě s provádějícím pracovníkem)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Milroyovy choroby (gen <i>FLT4</i>) metodou sekvenování dle Sangera	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
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody, kultivované choriové klky (20 mg).

Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 50 μl.

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu.

Odkazy

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