



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Birt–Hogg–Dubé syndrom (BHDS, OMIM 135150)

Syndrom Birt-Hogg-Dubé (BHDS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k nádorům ledviny, pneumotoraxu a k typickým projevům na kůži, způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *FLCN*.

Molekulárně genetickým vyšetřením BHDS pomocí sekvenování genu *FLCN* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *FLCN* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu BHDS na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>FLCN</i> Ref.Seq. GenBank NM_144606.5

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cíleně, v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 30	Cílené vyšetření 10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/</p> <p>http://omim.org/entry/135150</p> <p>http://omim.org/entry/607273</p>

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