



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/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## BPES syndrom (OMIM 110100)

Syndrom BPES (blefarofimóza, ptóza, epikantus inversus) je autosomálně dominantně dědičný syndrom způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *FOXL2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu BPES pomocí sekvenování genu *FOXL2* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *FOXL2* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty nebo delece potvrdí diagnózu syndromu BPES na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

### Indikační kritéria

Nejsou definována.

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BPES metodou sekvenace genu <i>FOXL2</i> sekvenováním dle Sangera	Kódující oblast genu <i>FOXL2</i> Ref.Seq. GenBank NM_023067.3
Vyšetření syndromu BPES metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>FOXL2</i>

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BPES metodou sekvenace genu <i>FOXL2</i> sekvenováním dle Sangera	30	10
Vyšetření syndromu BPES metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	30	10

### 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 (děti 1–2 ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 10 mg**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 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/NBK1441/><http://omim.org/entry/110100><http://omim.org/entry/605597>

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