



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/ublgl/](http://www.fnmotol.cz/ublgl/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Diastofická dysplázie (MIM 222600)

Diastofická dysplázie je autozomálně recesivně dědičná skeletální dysplázie způsobená mutacemi genu *SLC26A2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením diastofické dysplázie pomocí sekvenování genu *SLC26A2* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *SLC26A2* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) u symptomatických osob potvrdí diagnózu diastofické dysplázie na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1350/><http://omim.org/entry/222600><http://omim.org/entry/606718>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření diastofické dysplázie metodou sekvenace genu <i>SLC26A2</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SLC26A2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000112.3

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření diastofické dysplázie metodou sekvenace genu <i>SLC26A2</i> sekvenováním dle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 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>	

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