



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/>

### Gorlinův syndrom (OMIM 109400)

**Gorlinův syndrom** je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k bazaliomům a dalším symptomům, způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *PTCH1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Gorlinova syndromu pomocí sekvenování genu *PTCH1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu Gorlinova syndromu na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Gorlinova syndromu metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PTCH1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PTCH1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000264.5

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Gorlinova syndromu metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PTCH1</i> sekvenováním dle Sangera	120, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> 2 nezávislé odběry, každý min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p>Druhý vzorek slouží k ověření zachycené patogenní varianty u diagnostického testu, resp. k ověření každého výsledku prediktivního testu. Tímto postupem je minimalizována možnost chyby způsobené záměnou při manipulaci se vzorky.</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	<p><a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1151/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1151/</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/109400">http://omim.org/entry/109400</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/601309">http://omim.org/entry/601309</a></p>

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