



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

Ústav biologie a lékařské genetiky

Gorlinův syndrom (MIM 109400)

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

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

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1151/><http://omim.org/entry/109400><http://omim.org/entry/601309>

Indikační kritéria

Připravuje se

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_ 000264.3

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
Oddělení lékařské molekulární genetiky ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06 Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h	Krev – 2 nezávislé odběry, každý 5ml do K₃EDTA (děti 1-2ml) 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. Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg) Izolovaná DNA - 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	

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