



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/ublgl/>

Hereditární difuzní karcinom žaludku (HDGC, OMIM 137215)

Hereditární difuzní karcinom žaludku (HDGC) je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom hereditární predispozice k difuznímu karcinomu žaludku u osob obou pohlaví a ke zvýšenému riziku lobulárního karcinomu prsu u žen, způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *CDH1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením hereditárního difuzního karcinomu žaludku pomocí sekvenování genu *CDH1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu hereditárního difuzního karcinomu žaludku na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního difuzního karcinomu žaludku metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDH1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>CDH1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004360.5

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření hereditárního difuzního karcinomu žaludku metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDH1</i> sekvenováním dle Sangera	120, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 30	

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: 2 nezávislé odběry, každý min. 4 ml do K₃EDTA

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: 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/NBK1139/>

<http://omim.org/entry/137215>

<http://omim.org/entry/192090>

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