



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

HLRCC syndrom (MIM150800)

Syndrom hereditární leiomyomatózy a karcinomu ledviny (HLRCC) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k tvorbě mnohočetných kožních a děložních leiomyomů a vzniku karcinomu ledviny. Příčinou onemocnění jsou patogenní zárodečné mutace genu *FH*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu HLRCC pomocí sekvenování genu *FH* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *FH* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu syndromu HLRCC na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.omim.org/entry/150800><http://www.omim.org/entry/136850>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu HLRCC metodou sekvenace genu <i>FH</i> sekvenováním podle Sangerova	Kódující exony genu <i>FH</i> Ref.Seq. GenBank NM_000143.3

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu HLRCC metodou sekvenace genu <i>FH</i> sekvenováním podle Sangerova	120, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 30	-

Kontaktní informace

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

Požadavky na vzorek

Krev – 2 nezávislé odběry, každý 5 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 - 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

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