



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/>

Kamptomelická dysplázie (OMIM 114290)

Kamptomelická (kampomelická) dysplázie je autozomálně dominantně dědičná skeletální dysplázie, u části nemocných spojená s poruchou vývoje pohlaví, způsobená zárodečnou patogenní variantou genu *SOX9*.

Molekulárně genetickým vyšetřením kamptomelické dysplázie pomocí sekvenování genu *SOX9* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu kamptomelické dysplázie na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých exonů genu <i>SOX9</i> Ref.Seq. GenBank NM_000346.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kamptomelické dysplázie metodou sekvenování genu <i>SOX9</i> sekvenováním dle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody Cílené vyšetření 30	10

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: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)**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

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1760/><http://omim.org/entry/114290><http://omim.org/entry/608160>

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