



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ublgl/](http://www.fnmotol.cz/ublgl/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Leri-Weillova dyschondrosteóza Malý vzrůst při haploinsuficienci genu *SHOX*

Leri-Weillova dyschondrosteóza (LWD) je dominantně dědičná skeletální dysplázie charakterizovaná malým vzrůstem, mezomelií a Madelungovou deformitou předloktí. Příčinou onemocnění je heterozygotní defekt v pseudoautosomálních genech *SHOX* nebo *SHOXY*, nebo delece regulační oblasti genu.

Molekulárně genetickým vyšetřením Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu *SHOX* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SHOX* nebo pseudoautosomální oblasti *PARI* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Leri-Weillovy dyschondrosteózy na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

| Metoda | Vyšetřované markery/oblasti: |
|--|---|
| Molekulárně genetické vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu <i>SHOX</i> sekvenováním dle Sangera | Vyšetření kódujících exonů genu <i>SHOX</i> Ref.Seq. GenBank NM_000451.3 |
| Vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou MLPA, kit P018 (MRC-Holland) | Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>SHOX</i> a oblasti <i>PARI</i> |

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

| Metoda | Doba odezvy (pracovní dny): | |
|--|---|--------|
| | Běžně | Statim |
| Molekulárně genetické vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou sekvenování genu <i>SHOX</i> sekvenováním dle Sangera | 60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30 | 10 |
| Vyšetření Leri-Weillovy dyschondrosteózy metodou MLPA, kit P018 (MRC-Holland) | 60, kratší termín po domluvě s garantem metody | 10 |

| Kontaktní informace | Požadavky na vzorek | Odkazy |
|--|--|--|
| <p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p> | <p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p> | <p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1215/</p> <p>http://omim.org/entry/127300</p> <p>http://omim.org/entry/312865</p> <p>http://omim.org/entry/300582</p> <p>http://omim.org/entry/249700</p> |

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