



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

### Löweho okulocerebrorenální syndrom (OMIM 309000)

Löweho okulocerebrorenální syndrom je X-vázané recesivní onemocnění charakterizované postižením očí, CNS a ledvin, jehož příčinou je zárodečná patogenní varianta genu *OCRL*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Löweho okulocerebrorenálního syndromu metodou sekvenování genu *OCRL* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Löweho okulocerebrorenálního syndromu na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní varianty v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Löweho okulocerebrorenálního syndromu metodou sekvenování genu <i>OCRL</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>OCRL</i> Ref.Seq. GenBank NM_000276.4

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
vyšetření Löweho okulocerebrorenálního syndromu metodou sekvenování genu <i>OCRL</i> sekvenováním dle Sangera	120, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p><a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1480/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1480/</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/309000">http://omim.org/entry/309000</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/300535">http://omim.org/entry/300535</a></p>

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