



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

### Mnohočetné kavernomy CNS (CCM1, CCM2, CCM3)

Familiární mnohočetné kavernomy CNS je autozomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí k tvorbě kavernózních malformací CNS a vývoji následných neurologických symptomů. Onemocnění je geneticky heterogenní, může být způsobeno zárodečnou patogenní variantou v některém z genů *CCM1* (*KRIT1*), *CCM2*, nebo *CCM3* (*PDCD10*).

Molekulárně genetickým vyšetřením mnohočetných kavernomů CNS pomocí sekvenování genů *CCM1*, *CCM2* a *CCM3* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu mnohočetných kavernomů CNS u symptomatických osob nebo predispozici k mnohočetným kavernomům CNS u asymptomatických osob na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou sekvenace genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> Ref.Seq. GenBank NM_194455.1 ( <i>CCM1</i> ), NM_031443.3 ( <i>CCM2</i> ), NM_007217.3 ( <i>CCM3</i> )
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou MLPA, kit P130, P131 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i>
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou NGS - panel Unicorn	Vyšetření genů <i>KRIT1</i> ( <i>CCM1</i> ; GenBank NM_194456.1), <i>CCM2</i> (GenBank NM_031443.3), <i>PDCD10</i> ( <i>CCM3</i> ; GenBank NM_145860.1) s přesahem 5 nukleotidů do intronů, včetně ověření delecí a duplikací pro tyto oblasti

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou sekvenace genu <i>CCM1</i> , <i>CCM2</i> a <i>CCM3</i> sekvenováním dle Sangera	120, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou MLPA, kit P130, P131 (MRC-Holland)	60	10
Molekulárně genetické vyšetření mnohočetných kavernomů CNS metodou NGS - panel Unicorn	120	25

#### 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 K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 10 mg

**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství alespoň 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/NBK1293/>

<http://omim.org/entry/116860>

<http://omim.org/entry/604214>

<http://omim.org/entry/607929>

<http://omim.org/entry/609118>

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