



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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 patogenní zárodečnou mutací 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 mutace genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *CCM1*, *CCM2* nebo *CCM3* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu mnohočetných kavernomů CNS u symptomatických osob nebo predispozici k mnohočetným kavernomům CNS u asymptomatických osob na molekulární úrovni.

užitečné 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>

Indikační kritéria

Připravuje se

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. 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> |

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 |



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

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 – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)

Izolovaná DNA - 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

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