



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/)

## Peutz – Jeghersův syndrom (MIM175200)

Peutz\_Jeghersův syndrom je autozomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované predispozicí k polypóze zažívacího traktu, mukokutánním pigmentacím a zhoubným nádorům různých lokalizací, způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *STK11*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Peutz-Jeghersova syndromu pomocí sekvenování genu *STK11* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *STK11* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *STK11* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí na molekulární úrovni diagnózu Peutz-Jeghersova syndromu u symptomatických osob, nebo predispozici k Peutz-Jeghersovu syndromu u osob asymptomatických.**

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/175200><http://omim.org/entry/602216><http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou sekvenování genu <i>STK11</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>STK11</i> Ref.Seq. GenBank NM_000455.4
Vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou MLPA, kit P101 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>STK11</i>

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou sekvenování genu <i>STK11</i> sekvenováním dle Sangera	90, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10
Vyšetření Peutz-Jeghersova syndromu metodou MLPA, kit P101 (MRC-Holland)	30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b>  ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06  <b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h	<b>Krev</b> – 2 nezávislé odběry, každý <b>5ml do K<sub>3</sub>EDTA</b> (děti 1-2ml) Druhý vzorek slouží k ověření zachycené patogenní varianty u diagnostického testu, resp. k ověření každého výsledku prediktivního testu. Tímto postupem je minimalizována možnost chyby způsobené záměnou při manipulaci se vzorky. <b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky</b> (10 mg)  <b>Izolovaná DNA</b> - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl  <b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	
<b>Transport vzorku</b> musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.		