



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/)

### PHTS syndrom a syndrom makrocefalie/autismus (OMIM 601728)

**PHTS syndrom (PTEN hamartoma tumor syndrom) je označení skupiny syndromů, která zahrnuje Cowdenův syndrom (CS), Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrom (BRRS), PTEN-related Proteus syndrom (PS), a Proteus-like syndrom. Všechny uvedené syndromy, stejně jako syndrom makrocefalie/autismus, jsou způsobeny patogenní zárodečnou variantou genu *PTEN*.**

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu PHTS a syndromu makrocefalie/autismus pomocí sekvenování genu *PTEN* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *PTEN* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu syndromu PHTS nebo syndromu makrocefalie/autismus na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>PTEN</i> (1-9) Ref.Seq. GenBank NM_000314.8
Vyšetření PHTS syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>PTEN</i>

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu PHTS metodou sekvenování genu <i>PTEN</i> sekvenováním dle Sangera	90, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10
Vyšetření PHTS syndromu metodou MLPA, kit P225 (MRC-Holland)	60	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> 20 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 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/NBK1488/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1488/</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/158350">http://omim.org/entry/158350</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/153480">http://omim.org/entry/153480</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/601728">http://omim.org/entry/601728</a></p>

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