



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/>

### Schimkeho imunokostní dysplázie (SIOD, OMIM 242900)

Schimkeho dysplázie (Schimke immunoosseous dysplasia, SIOD) je závažné autozomálně recesivní onemocnění projevující se postižením skeletu, ledvin a imunitního systému, způsobené zárodečnými patogenními variantami genu *SMARCAL1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Schimkeho dysplázie pomocí sekvenování genu *SMARCAL1* je zjišťována přítomnost patogenních variant genu *SMARCAL1* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních variant ve fázi *trans* u symptomatických osob potvrdí diagnózu Schimkeho dysplázie na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní varianty u asymptomatických osob potvrdí nosičství nemoci.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Schimkeho dysplázie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCAL1</i> Ref.Seq. GenBank NM_014140.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Schimkeho dysplázie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SMARCAL1</i> sekvenováním dle Sangera	60, cílené vyšetření 20	10

#### 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 50–100 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/NBK1376/><http://omim.org/entry/242900><http://omim.org/entry/606622>

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