

X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 (CDPX2, OMIM 302960)

X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 je X-vázané dominantně dědičné onemocnění charakterizované postižením skeletu, kůže a oka, způsobené zárodečnou patogenní variantou genu *EBP*.

Molekulárně genetickým vyšetřením X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 pomocí sekvenování genu *EBP* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *EBP* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu X-dominantní chondrodysplasia punctata-2 na molekulární úrovni. 95% novorozenců s CDPX-2 je ženského pohlaví.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>EBP</i> Ref.Seq. GenBank NM_006579.3

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření X – dominantní chondrodysplasia punctata-2 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>EBP</i> sekvenováním dle Sangera	60	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev: min. 4 ml do K ₃ 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.	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK55062/ http://omim.org/entry/302960 http://omim.org/entry/30205

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