



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>

X-vázaná juvenilní retinoschiza (XLRS) (OMIM 312700)

X-vázaná juvenilní retinoschiza je X-vázané recesivní onemocnění charakterizované typickým postižením očí, způsobené zárodečnou patogenní variantou genu *RS1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením X-vázané juvenilní retinoschizy pomocí sekvenování genu *RS1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *RS1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu X-vázané juvenilní retinoschizy na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní varianty v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření X-vázané juvenilní retinoschizy metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RS1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>RS1</i> Ref.Seq. GernBank NM_000330.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření X-vázané juvenilní retinoschizy metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RS1</i> sekvenováním dle Sangera	60	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 K₃EDTA (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/NBK1222/><http://omim.org/entry/312700><http://omim.org/entry/300839>

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