



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/>

Syndrom juvenilní polypózy (JPS, OMIM 174900)

Syndrom juvenilní polypózy (JPS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k hamartomatózní polypóze v zažívacím traktu, zejména v žaludku, tenkém a tlustém střevě a v rektu. Příčinou onemocnění je patogenní zárodečná varianta genu *SMAD4* nebo *BMPRIA*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu juvenilní polypózy pomocí sekvenování genů *SMAD4* a *BMPRIA* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *SMAD4* nebo *BMPRIA* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SMAD4* nebo genu *BMPRIA* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu syndromu juvenilní polypózy u symptomatických osob nebo predispozici k syndromu juvenilní polypózy u asymptomatických osob na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou sekvenace genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i> Ref.Seq. GenBank NM_005359.4 (<i>SMAD4</i>), NM_004329.3 (<i>BMPRIA</i>)
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou MLPA, kit P158 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou sekvenace genů <i>SMAD4</i> a <i>BMPRIA</i> sekvenováním dle Sangera	120	Cílené vyšetření 10
Molekulárně genetické vyšetření syndromu juvenilní polypózy metodou MLPA, kit P158 (MRC-Holland)	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:** 20 mg**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1469/><http://omim.org/entry/174900><http://omim.org/entry/600993><http://omim.org/entry/601299>

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