



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG**Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol**

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

[http:// www.fnmotol.cz/ubl/](http://www.fnmotol.cz/ubl/)

Syndrom juvenilní polypózy (JPS, MIM 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 mutace genu *SMAD4* nebo *BMPRIA*.

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

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/174900><http://omim.org/entry/600993><http://omim.org/entry/601299>

Indikační kritéria

Připravuje se

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_005359.5 (<i>SMAD4</i>), NM_004329.2 (<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)

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



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

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/)



Ústav biologie a lékařské genetiky

Kontaktní informace

Oddělení lékařské
molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN
Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem

vzorků:

Po – Pá

7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 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

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