



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Lymfatické malformace 4 (OMIM 615907)

Lymfatické malformace 4 (LMPHM4) je autosomálně dominantně dědičné onemocnění, vzniká v důsledku mutací v genu *VEGFC*, jenž kóduje receptor 3 pro vaskulární endoteliální růstový faktor (VEGFR-3), specifický receptor pro lymfatické buňky s tyrozinkinázovou aktivitou.

Molekulárně genetickým vyšetřením Lymfatické malformace 4 pomocí sekvenování genu *VEGFC* je zjišťována přítomnost patogenních mutací tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu Lymfatické malformace 4 na molekulární úrovni.

Indikační kritéria

- lymfedém dolních končetin
- dysplastické nehty, hyperkeratóza, papilomatóza, fibróza, občasná celulitida

Analytické metody

| Metoda | Vyšetřované markery/oblasti: |
|---|---|
| Molekulárně genetické vyšetření Lymfatické malformace 4 (gen <i>VEGFC</i>) metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>VEGFC</i> sekvenováním dle Sangera | Vyšetření všech kódujících exonů 1-7 genu <i>VEGFC</i> RefSeq. GenBank NM_005429.5 |

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

| Metoda | Doba odevzy (pracovní dny): | |
|---|-----------------------------|--------|
| | Běžně | Statim |
| Vyšetření Lymfatické malformace 4 (gen <i>VEGFC</i>) metodou sekvenování dle Sangera | 120 | * |

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (novorozenci 1 ml, děti 1–2 ml)**Kultivované buňky plodové vody, kultivované choriové klky:** 20 mg**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 50 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/pmc/articles/PMC6121331/><https://omim.org/entry/615907>

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