



# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

## Laboratoře ÚBLG

### Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednostou: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>



## Birt-Hogg-Dubé syndrom (BHDS, MIM 135150)

Syndrom Birt-Hogg-Dubé (BHDS) je autozomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný predispozicí k nádorům ledviny, pneumotoraxu a k typickým projevům na kůži, způsobený patogenní zárodečnou mutací genu *FLCN*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením BHDS pomocí sekvenování genu *FLCN* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *FLCN* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu BHDS na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/>

<http://omim.org/entry/135150>

<http://omim.org/entry/607273>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>FLCN</i> Ref.Seq. GenBank NM_144606.5

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BHD metodou sekvenace genu <i>FLCN</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	-

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5-10 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b> (děti 1-2ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky</b> (20 mg)</p> <p><b>Izolovaná DNA</b> - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

**Transport vzorku** do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladící vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.