



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

Ústav biologie a lékařské genetiky

BPES syndrom (MIM 110100)

Syndrom BPES (blefarofimóza, ptóza, epikantus inversus) je autosomálně dominantně dědičný syndrom způsobený mutacemi genu *FOXL2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu BPES pomocí sekvenování genu *FOXL2* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *FOXL2* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *FOXL2* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu BPES na molekulární úrovni.

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1441/><http://omim.org/entry/110100><http://omim.org/entry/605597>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BPES metodou sekvenace genu <i>FOXL2</i> sekvenováním dle Sangera	Kódující oblast genu <i>FOXL2</i> Ref.Seq. GenBank NM_023067.3
Vyšetření syndromu BPES metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>FOXL2</i>

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu BPES metodou sekvenace genu <i>FOXL2</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	-
Vyšetření syndromu BPES metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetikyÚBLG 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 – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (20 mg)**Izolovaná DNA** - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

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 (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.