



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/>

### Arteriovenózní malformace vena Galeni (*RASA1* OMIM 608354, *EPHB4* OMIM 618196)

Kapilární malformace: arteriovenózní malformace-1 (CMAVM1) a arteriovenózní malformace-2 (CMAVM2) jsou autozomálně dominantně dědičná onemocnění charakterizovaná atypickými kapilárními malformacemi (CM). Často jsou ve spojení s cévními malformacemi, včetně arteriovenózních malformací (AVM), s arteriovenózními fistulami (AVF) a Parkes Weberovým syndromem (PKWS). Mezi intrakraniální AVM patří aneuryzmatické malformace vena Galeni (VGAM).

Molekulárně genetickým vyšetřením arteriovenózní malformace-1 (CMAVM1) a arteriovenózní malformace-2 (CMAVM2) pomocí sekvenování genů *RASA1* resp. *EPHB4* je zjišťována přítomnost patogenních mutací těchto genů v genomové DNA probanda. Průkaz heterozygotní mutace potvrdí diagnózu arteriovenózní kapilární malformace na molekulární úrovni.

#### Indikační kritéria

- podezření na CMAVM1 a CMAVM2: atypické kapilární malformace (CM), arteriovenózní malformace (AVM), arteriovenózní fistule (AVF) nebo Parkes Weberův syndrom (PKWS)

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření arteriovenózní malformace vena Galeni metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>RASA1</i> (CMAVM1) nebo <i>EPHB4</i> (CMAVM2) sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1–25) genu <i>RASA1</i> RefSeq. GenBank NM_002890.2 Vyšetření všech kódujících exonů (1–17) genu <i>EPHB4</i> RefSeq. GenBank NM_004444.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření arteriovenózní malformace vena Galeni metodou sekvenování jednotlivých exonů genů <i>RASA1</i> a <i>EPHB4</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření AV malformace vena Galeni metodou MLPA, kit P409 (MRC-Holland)	90	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 100 μl (alespoň 10 μg DNA)</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>	<p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28687708">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28687708</a></p> <p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29891884">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29891884</a></p> <p><a href="https://omim.org/entry/608354">https://omim.org/entry/608354</a></p> <p><a href="https://omim.org/entry/618196">https://omim.org/entry/618196</a></p>

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