



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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://ublg.lf2.cuni.cz/>

Beckwith-Wiedemannův syndrom (OMIM 130650)

Beckwith-Wiedemannův syndrom je syndrom charakterizovaný prenatálním a postnatálním nadměrným vzrůstem a predispozicí ke vzniku nádorů. Hlavními fenotypovými znaky jsou dále exomfalos, makroglosie, organomegalie, asymetrie těla, novorozenecká hypoglykémie.

Molekulárně genetickým vyšetřením Beckwith-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA je zjišťována přítomnost delece, duplikace, nebo poruchy metylace v kritické oblasti ICR2 na chromozómu 11p15 v genomové DNA probanda.

Molekulárně genetickým vyšetřením Beckwith-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace genu *CDKN1C* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *CDKN1C* v genomové DNA probanda.

Průkaz poruchy metylace, delece nebo duplikace kritické oblasti, nebo průkaz patogenní mutace genu *CDKN1C* v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Beckwith-Wiedemannova syndromu na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/>

<http://www.omim.org/entry/130650>

<http://www.omim.org/entry/600856>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	Delece/duplikace a změny metylace kritické oblasti ICR2 na chromozómu 11p15
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace genu <i>CDKN1C</i> sekvenováním dle Sangera	Kódující exony genu <i>CDKN1C</i> Ref.Seq. GenBank NM_000076.2

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	30	5 od dodání DNA, 7 od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace genu <i>CDKN1C</i> sekvenováním dle Sangera	30	5 od dodání DNA, 7 od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody



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

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 (novorozenci 1ml, 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.