



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/>

### Poruchy sluchu vázané na lokus DFNB1 (MIM 220290)

Nesyndromová porucha sluchu vázaná na lokus DFNB1 je autozomálně recesivně dědičná vrozená neprogredující porucha sluchu, způsobená ve většině případů patogenními zárodečnými mutacemi genu *GJB2*, vzácně je patogenní mutací částečná delece genu *GJB6*. Určité mutace genu *GJB2* jsou pokládány za dominantní.

**Molekulárně genetickým vyšetřením DFNB1-vázané poruchy sluchu pomocí sekvenování genu *GJB2* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *GJB2* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *GJB6* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz dvou patogenních mutací ve fázi *trans* potvrdí diagnózu DFNB1-vázané poruchy sluchu na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství vlohy.**

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1272/><http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/><http://www.omim.org/entry/220290><http://www.omim.org/entry/121011><http://www.omim.org/entry/604418?search=gjb2&highlight=gjb2>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové poruchy sluchu vázané na lokus DFNB1 metodou sekvenace genu <i>GJB2</i> sekvenováním dle Sangera - akreditovaná metoda	Kódující oblast genu <i>GJB2</i> Ref.Seq. GenBank NM_004004.5 ( <i>GJB2</i> ),
Vyšetření delece genu <i>GJB6</i> a vyšetření sestřihové mutace nekódujícího exonu 1 genu <i>GJB2</i> metodou MLPA, kit P163 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>GJB6</i> , vyšetření sestřihové mutace nekódujícího exonu 1 genu <i>GJB2</i> Ref.Seq. GenBank NM_006783.4 ( <i>GJB6</i> )

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

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové poruchy sluchu vázané na lokus DFNB1 metodou sekvenace genu <i>GJB2</i> sekvenováním dle Sangera	6 týdnů	5 dní (od dodání DNA), 7 dní (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)
Vyšetření delece genu <i>GJB6</i> a vyšetření sestřihové mutace nekódujícího exonu 1 genu <i>GJB2</i> metodou MLPA, kit P163 (MRC-Holland)	3 měsíce	5 dní (od dodání DNA), 7 dní (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 – 5-10 ml do K<sub>3</sub>EDTA** (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.