



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/>

## Aniridie (MIM 106210)

Aniridie (MIM 106210) je autosomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované typickým postižením očí, způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *PAX6*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením aniridie pomocí sekvenování genu *PAX6* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *PAX6* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *PAX6* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu *PAX6*-vázané aniridie na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1360/>

<http://omim.org/entry/106210>

<http://omim.org/entry/607108>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření aniridie metodou sekvenace genu <i>PAX6</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>PAX6</i> Ref.Seq. GenBank NM_001604.5
Vyšetření aniridie metodou MLPA, kit P219 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>PAX6</i>

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

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření aniridie metodou sekvenace genu <i>PAX6</i> sekvenováním dle Sangera	6 měsíců, kratší termín po domluvě s garantem metody	-
Vyšetření aniridie metodou MLPA, kit P219 (MRC-Holland)	2 měsíce	

### 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 (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových dešek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.