



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:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

## Holoprosencefalie

Holoprosencefalie je strukturální anomálie mozku, jejíž příčiny jsou velmi heterogenní. Autosomálně dominantní nesyndromická holoprosencefalie je nejčastěji způsobena patogenní zárodečnou mutací v některém z genů *SHH*, *ZIC2*, *SIX3* nebo *TGIF*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením holoprosencefalie pomocí sekvenování genů *SHH*, *ZIC2*, *SIX3* a *TGIF* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SHH*, *ZIC2*, *SIX3* nebo *TGIF* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu holoprosencefalie vázané na určitý gen u symptomatických osob nebo nosičství vloh k holoprosencefalii u asymptomatických osob na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1530/><http://omim.org/entry/236100>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

| Metoda   | Vyšetřované markery/oblasti:   |
|--|--|
| Molekulárně genetické vyšetření holoprosencefalie metodou sekvenace genů <i>SHH</i> , <i>ZIC2</i> , <i>SIX3</i> a <i>TGIF</i> sekvenováním dle Sangera | Vyšetření kódujících exonů genů <i>SHH</i> , <i>ZIC2</i> , <i>SIX3</i> a <i>TGIF</i><br>Ref.Seq. GenBank NM_000193.2 ( <i>SHH</i> ), NM_007129.3 ( <i>ZIC2</i> )<br>NM_005413.3 ( <i>SIX3</i> ), NM_170695.3 ( <i>TGIF</i> ) |

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

| Metoda   | Doba odezvy (pracovní dny):  |        |
|--|--|--------|
|  | Běžně  | Statim |
| Molekulárně genetické vyšetření holoprosencefalie metodou sekvenace genů <i>SHH</i> , <i>ZIC2</i> , <i>SIX3</i> a <i>TGIF</i> sekvenováním dle Sangera | 3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody, cílené vyšetření 1 měsíc | 10     |



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:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)



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 (10 mg)**

**Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl**

**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

#### Odkazy

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