



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> Ref.Seq. GenBank NM_000193.2 (<i>SHH</i>), NM_007129.3 (<i>ZIC2</i>) 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	60, kratší termín po domluvě s garantem metody, cílené vyšetření 30	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 ml do K₃EDTA (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.