



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

Currarino syndrom

Currarino syndrom je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom způsobený mutacemi genu *MNX1*. Typické příznaky zahrnují parciální agenezi křížové kosti, přítomnost presakrální masy a anorektální malformaci.

Molekulárně genetickým vyšetřením Currarino syndromu pomocí sekvenování genu *MNX1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *MNX1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu Currarino syndromu na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/176450><http://omim.org/entry/142994>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Currarino syndromu metodou sekvenace genu <i>MNX1</i> sekvenováním podle Sangera	Jednotlivé exony genu <i>MNX1</i> Ref.Seq. GenBank NM_001165255.1

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Currarino syndromu metodou sekvenace genu <i>MNX1</i> sekvenováním podle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10

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.