



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/ublgl/>

### Beckwith-Wiedemannův syndrom (OMIM 130650)

Beckwith-Wiedemannův syndrom je syndrom charakterizovaný prenatálním a postnatálním nadměrným vzrůstem a predispozicí ke vzniku nádorů. Hlavními fenotypovými znaky jsou dále exomfalos, makroglosie, organomegalie, asymetrie těla, novorozenecká hypoglykémie.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Beckwith-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA je zjišťována přítomnost delece, duplikace, nebo poruchy metylace v kritické oblasti oblasti IC2 (KCNQ1OT1:TSS-DMR, KvDMR) a IC1 (H19/IGF2:IG-DMR, H19DMR) na chromozómu 11p15 v genomové DNA probanda.**

**Molekulárně genetickým vyšetřením Beckwith-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace genu *CDKN1C* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *CDKN1C* v genomové DNA probanda.**

**Průkaz poruchy metylace, delece nebo duplikace kritické oblasti, nebo průkaz patogenní mutace genu *CDKN1C* v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Beckwith-Wiedemannova syndromu na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/>

<http://www.omim.org/entry/130650>

<http://www.omim.org/entry/600856>

(Brioude et al, Nature Rev Endocrinol 2018, 14:229-249)

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	Delece/duplikace a změny metylace kritické oblasti IC1 a IC2 na chromozómu 11p15
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDKN1C</i> sekvenováním dle Sangera	Kódující exony genu <i>CDKN1C</i> Ref.Seq. GenBank NM_000076.2

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	30	10
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDKN1C</i> sekvenováním dle Sangera	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/>



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 K<sub>3</sub>EDTA** (novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (20 mg)

**Izolovaná DNA** - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20 - 30 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.