



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

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 jednotlivých exonů 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 (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření aniridie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PAX6</i> sekvenováním dle Sangera	120	-
Vyšetření aniridie metodou MLPA, kit P219 (MRC-Holland)	60	

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 (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.