



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

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Norrieho choroba (MIM 310600)

Norrieho choroba je X-vázané recesivní onemocnění charakterizované retinopatií, mentální retardací u části nemocných a dalšími symptomy. Příčinou onemocnění je zárodečná patogenní mutace genu *NDP*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Norrieho choroby metodou sekvenování genu *NDP* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *NDP* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *NDP* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Norrieho choroby na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní mutace v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1331/><http://omim.org/entry/310600><http://omim.org/entry/300658>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Norrieho choroby metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>NDP</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>NDP</i> Ref.Seq. GenBank NM_000266.3
Vyšetření Norrieho choroby metodou MLPA, kit P285 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>NDP</i>

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Norrieho choroby metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>NDP</i> sekvenováním dle Sangera	60	10
Vyšetření Norrieho choroby metodou MLPA, kit P285 (MRC-Holland)	60	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 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.