



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

Syndrom Mowat-Wilson (Hirschsprungova choroba) , OMIM # 235730

Mowat-Wilson syndrom je geneticky podmíněné onemocnění, které postihuje mnoho částí těla. Hlavními znaky jsou charakteristické obličejové rysy, intestinální onemocnění tzv. Hirschsprungova choroba a další vrozené defekty, jako hypospádie u mužů, vrozené vady srdce (anomálie pulmonárních artérií a/nebo chlopní), ageneze nebo hypogeneze corpus callosum, oční defekty (microftalmia and Axenfeldova anomálie). Typické jsou mentální i růstové opoždění, mikrocefalie a křeče.

Genetickým podkladem jsou *de novo* mutace v genu *ZEB2* (bodové mutace a delece celého genu nebo jeho části)

Indikační kritéria

- podezření na syndrom Mowat-Wilson

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou Sangerova sekvenování	Kódující oblast genu <i>ZEB2</i> , oblast 2q22.3
Vyšetření metodou MLPA	

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s laboratoří)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření metodou Sangerova sekvenování a MLPA	25	*

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

Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.