



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ubl/>

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 **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.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

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 IC1a 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

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol, V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06,</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (novorozenci 1 ml, děti 1–2 ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 3 μg DNA celkem</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/</p> <p>http://www.omim.org/entry/130650</p> <p>http://www.omim.org/entry/600856</p> <p>Brioude et al, Nature Rev Endocrinol 2018, 14:229-249</p>

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