



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/>

ústav biologie a lékařské genetiky

### Prader-Williho syndrom (OMIM 176270)

Prader-Williho syndrom (PWS) je charakterizován v novorozeneckém období hypotonií a neprospíváním, problémy s příjmem potravy, hypogenitalismem, faciální stigmatizací. Mezi 2. a 5. rokem věku dochází zpravidla ke zpomalení růstu a rozvoji obezity v důsledku nekontrolovatelné chuti k jídlu. Neurologický obraz zahrnuje středně těžkou mentální retardaci.

Prader-Williho syndrom spolu s Angelmanovým syndromem se vyskytují s incidencí 1 : 10-25 000. Většina případů vzniká *de novo* a je způsobena delecí 4-4,5 Mb v oblasti 15q11-13 (70-75 %) s rizikem rekurence cca 1 %.

Druhou nejčastější příčinou je uniparentální disomie (UPD) - u PWS 20-25 %, většinou heterodisomie. Imprintingové defekty se vyskytují v 1-5 %, riziko rekurence může být až 50 %.

Chromozomální přestavby odpovídají za méně než 1 % případů, riziko rekurence je až 25 %.

#### Indikační kritéria

Centrální hypotonický syndrom v novorozeneckém, kojeneckém a časném dětském období, problémy s příjmem potravy v časném dětství, neprospívání, mezi 1.-6. rokem rychlé přibývání na váze, centrální obezita, charakteristické obličejové rysy, hypogonadismus, opožděný vývoj u dětí do 6 let, mírná či střední retardace u starších dětí, hyperfágie, opožděný nástup puberty

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření <b>Praderova-Williho syndromu</b> metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	Detekce změny počtu kopií a metylace CpG ostrůvků v oblasti 15q11 - PWS/AS kritická oblast

#### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <b>Praderova-Williho syndromu</b> metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	25	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol,</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po-Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (novorozenci 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky:</b> 10 mg, (po dohodě nativní plodová voda)</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	<p><b>Odkazy</b></p> <p><a href="http://www.mlpa.com">www.mlpa.com</a></p> <p>Beygo J et al. (2019). Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. <i>Eur J Hum Genet.</i> 27:1326-40.</p>

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