



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/>

Prader-Williho syndrom (OMIM 176270)

Prader-Williho syndrom (PWS) je charakterizován v novorozeneckém období hypotonií a neprospíváním, problémy s příjmem potravy, hypogonitismem, 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 Praderova-Williho syndromu 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 Praderova-Williho syndromu metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	25	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4.patro G
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 (novorozenci 1ml)

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (10 mg), po dohodě nativní plodová voda

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.