



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/ublgl/>

### 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 (mikroftalmie a 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)

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou Sangerova sekvenování	Kódující oblast genu <i>ZEB2</i> , oblast 2q22.3
Vyšetření metodou MLPA (MRC Holland kit P169)	
Vyšetření metodou NGS - Panel CID - Custom Intellectual Disability (Sophia Genetics)	Kódující oblast genu <i>ZEB2</i> , oblast 2q22.3

**Doby odezvy vzorků** (\*STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření metodou Sangerova sekvenování a MLPA	25	*
Vyšetření metodou NGS - Panel CID	250	*

#### Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

**Centrální příjem vzorků:**

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

#### Požadavky na vzorek

**Krev:** min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA

**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl

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

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