



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 (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 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	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5 ml do K₃EDTA</p> <p>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.</p>	

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