



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Catel Manzke syndrom (OMIM 616 145)

Catel Manzke syndrom (CATMANS) je autosomálně recesivně dědičné onemocnění charakterizované Pierre Robinovou sekvencí, hyperfalangií a klinodaktylií ukazováčku, způsobené zárodečnými patogenními variantami genu *TGDS*. Nedávno byly objeveny homozygotní nebo kombinovaně heterozygotní patogenní varianty v genu *TGDS*, které způsobují CATMANS syndrom.

Molekulárně genetickým vyšetřením Catel Manzke syndromu pomocí sekvenování genu *TGDS* je zjišťována přítomnost patogenních mutací genu *TGDS* v genomové DNA probanda. Průkaz dvou patogenních mutací (ve fázi *trans*) potvrdí diagnózu Catel Manzke syndromu na molekulární úrovni, průkaz jedné mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství choroby.

užitečné odkazy:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4563870/><https://omim.org/entry/616145>

Indikační kritéria

- podezření na CATMANS prenatálně i postnatálně (Pierre Robinova sekvence, rozštěp patra, bilaterální hyperfalangie, klinodaktylie ukazováčku, micrognathia, glossoptosis)
- vyšetření nosičství u příbuzných

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Catel Manzke syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TGDS</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1 - 12) genu <i>TGDS</i> RefSeq. GenBank NM_ 014305.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Catel Manzke syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TGDS</i> sekvenováním dle Sangera	90	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

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 (děti 1-2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)

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.