

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* patogenní varianty v genu *ZEB2* (bodové mutace a delece celého genu nebo jeho části)

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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) v rámci WES	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	50	*
Vyšetření metodou NGS - Panel CID v rámci WES	120	*

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 K₃EDTA

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.