



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Catel Manzke syndrom (OMIM 616145)

Catel Manzke syndrom (CATMANS) je autosomálně recesivně dědičné onemocnění charakterizované Pierre Robinovou sekvencí, hyperfalangií a klinodaktylií ukazováčku, způsobené zárodečnými patogenními variantami genu *TGDS*.

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.

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
Vyšetření metodou NGS – panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>TGDS</i> Ref.Seq. GenBank NM_014305.3

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Catel Manzke syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TGDS</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření metodou NGS - panel 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 (děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 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

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4563870/>

<https://omim.org/entry/616145>

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