



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/>



Poruchy sluchu vázané na lokus DFNB1 (OMIM 220290)

Nesyndromová porucha sluchu vázaná na lokus DFNB1 je autozomálně recesivně dědičná vrozená neprogredující porucha sluchu, způsobená ve většině případů patogenními zárodečnými variantami genu *GJB2*, vzácně je patogenní variantou částečná delece genu *GJB6*. Určité patogenní varianty genu *GJB2* jsou pokládány za dominantní.

Molekulárně genetickým vyšetřením DFNB1-vázané poruchy sluchu pomocí sekvenování genu *GJB2* je zjišťována přítomnost patogenních variant tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *GJB6* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz dvou patogenních variant ve fázi *trans* potvrdí diagnózu DFNB1-vázané poruchy sluchu na molekulární úrovni, průkaz jedné patogenní mutace u asymptomatické osoby potvrdí nosičství vloh.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové poruchy sluchu vázané na lokus DFNB1 metodou sekvenace exonu 2 genu <i>GJB2</i> sekvenováním dle Sangera - metoda v rozsahu akreditace	Kódující oblast genu <i>GJB2</i> Ref.Seq. GenBank NM_004004.6 (<i>GJB2</i>)
Vyšetření delece genu <i>GJB6</i> a vyšetření sestřihové mutace nekódujícího exonu 1 genu <i>GJB2</i> metodou MLPA, kit P163 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>GJB6</i> , vyšetření sestřihové mutace nekódujícího exonu 1 genu <i>GJB2</i> Ref.Seq. GenBank NM_006783.4 (<i>GJB6</i>)
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti výše uvedených genů a dalších genů dle HPO termínů

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové poruchy sluchu vázané na lokus DFNB1 metodou sekvenace exonu 2 genu <i>GJB2</i> sekvenováním dle Sangera	30	10
Vyšetření delece genu <i>GJB6</i> a vyšetření sestřihové mutace nekódujícího exonu 1 genu <i>GJB2</i> metodou MLPA, kit P163 (MRC-Holland)	30	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: 20 mg)

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1272/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>

<http://www.omim.org/entry/220290>

<http://www.omim.org/entry/121011>

<http://www.omim.org/entry/604418>

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