



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/>



Syndrom ektrodaktylie, ektodermální dysplázie a rozštěp rtu/patra-3 (EEC3) (OMIM 604292)

Syndrom ektrodaktylie, ektodermální dysplázie a rozštěp rtu/patra-3 je autozomálně dominantně dědičný syndrom s variabilní expresí. Příčinou onemocnění jsou patogenní zárodečné varianty genu *TP63*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu EEC3 pomocí sekvenování genu *TP63* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *TP63* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu syndromu EEC3 na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu EEC3 metodou sekvenace vybraných exonů genu <i>TP63</i> sekvenováním podle Sanger	Exony 5, 6, 7, 8, 13 a 14 genu <i>TP63</i> Ref.Seq. GenBank NM_003722.5
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>TP63</i> Ref.Seq. GenBank NM_003722.5

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu EEC3 metodou sekvenace vybraných exonů genu <i>TP63</i> sekvenováním podle Sanger	60 cílené vyšetření 30	cílené vyšetření 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 (dětí 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

<http://www.omim.org/entry/604292>

<http://www.omim.org/entry/603273>

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