



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/>



Mohrův – Tranebjaergův syndrom (DDON, OMIM 304700)

Mohrův-Tranebjaergův syndrom (DDON: Deafness-Dystonia-Optic Neuronopathy Syndrome) je X-vázaný recesivní syndrom charakterizovaný hluchotou, dystonií (DYT-TIMM8A) a dalšími symptomy, způsobený zárodečnou patogenní variantou genu *TIMM8A*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování genu *TIMM8A* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Mohrova-Tranebjaergova syndromu na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní varianty v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

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

Indikační kritéria

Nejsou stanoveny.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TIMM8A</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>TIMM8A</i> Ref.Seq. GenBank NM_004085.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>TIMM8A</i> , Ref.Seq. GenBank NM_004085.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TIMM8A</i> sekvenováním dle Sanger	60	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.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1216/>

<http://omim.org/entry/304700>

<http://omim.org/entry/300356>

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