



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/>



Norrieova choroba (OMIM 310600)

Norrieova choroba je X-vázané recesivní onemocnění charakterizované retinopatií, intelektovou nedostatečností u části nemocných a dalšími symptomy. Příčinou onemocnění je zárodečná patogenní varianta genu *NDP*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Norrieovy choroby metodou sekvenování genu *NDP* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *NDP* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Norrieovy choroby 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 indikována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Norrieovy choroby metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>NDP</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>NDP</i> Ref.Seq. GenBank NM_000266.4
Vyšetření Norrieovy choroby metodou MLPA, kit P285 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>NDP</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>NDP</i> Ref.Seq. GenBank NM_000266.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Norrieovy choroby metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>NDP</i> sekvenováním dle Sangera	60	10
Vyšetření Norrieovy choroby metodou MLPA, kit P285 (MRC-Holland)	60	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (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	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1331/ http://omim.org/entry/310600 http://omim.org/entry/300658

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