

Beckwith-Wiedemannův syndrom (OMIM 130650)

Beckwith-Wiedemannův syndrom je syndrom charakterizovaný prenatálním a postnatálním nadměrným vzrůstem a predispozicí ke vzniku nádorů. Hlavními fenotypovými znaky jsou dále exomfalos, makroglosie, organomegalie, asymetrie těla, novorozenecká hypoglykémie.

Molekulárně genetickým vyšetřením Beckwith-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA je zjišťována přítomnost delece, duplikace, nebo poruchy metylace v kritické oblasti **IC2 (KCNQ10T1:TSS-DMR, KvDMR) a IC1 (H19/IGF2:IG-DMR, H19DMR)** na chromozómu 11p15 v genomové DNA probanda.

Molekulárně genetickým vyšetřením Beckwith-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace genu *CDKN1C* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *CDKN1C* v genomové DNA probanda.

Průkaz poruchy metylace, delece nebo duplikace kritické oblasti, nebo průkaz patogenní mutace genu *CDKN1C* v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Beckwith-Wiedemannova syndromu na molekulární úrovni.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	Delece/duplikace a změny metylace kritické oblasti IC1a IC2 na chromozómu 11p15
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDKN1C</i> sekvenováním dle Sangera	Kódující exony genu <i>CDKN1C</i> Ref.Seq. GenBank NM_000076.2

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou MS-MLPA, kit ME030 (MRC-Holland)	30	10
Molekulárně genetické vyšetření Beckwithova-Wiedemannova syndromu metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>CDKN1C</i> sekvenováním dle Sangera	30	10

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 (novorozenci 1 ml, děti 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 3 μg DNA celkem 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/NBK1394/ http://www.omim.org/entry/130650 http://www.omim.org/entry/600856 Brioude et al, Nature Rev Endocrinol 2018, 14:229-249

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