



# 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/>



## Aniridie (OMIM 106210)

Aniridie (MIM 106210) je autosomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované typickým postižením očí, způsobené patogenní zárodečnou variantou genu *PAX6*.

Molekulárně genetickým vyšetřením aniridie pomocí sekvenování genu *PAX6* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *PAX6* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *PAX6* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu *PAX6*-vázané aniridie 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 aniridie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PAX6</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>PAX6</i> Ref.Seq. GenBank NM_001368894.2
Vyšetření aniridie metodou MLPA, kit P219 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>PAX6</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>PAX6</i> Ref.Seq. GenBank NM_001368894.2

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření aniridie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>PAX6</i> sekvenováním dle Sangera	120	-
Vyšetření aniridie metodou MLPA, kit P219 (MRC-Holland)	60	
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 K<sub>3</sub>EDTA (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/NBK1360/>

<http://omim.org/entry/106210>

<http://omim.org/entry/607108>

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