



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

### 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 je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### 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>

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze 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	

#### 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.