



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

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

### Currarino syndrom (OMIM 176450)

Currarino syndrom je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *MNX1*.

Typické příznaky zahrnují parciální agenezi křížové kosti, přítomnost presakrální masy a anorektální malformaci.

Molekulárně genetickým vyšetřením Currarino syndromu pomocí sekvenování genu *MNX1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu Currarino syndromu na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Currarino syndromu metodou sekvenace genu <i>MNX1</i> sekvenováním podle Sangera	Jednotlivé exony genu <i>MNX1</i> Ref.Seq. GenBank NM_005515.4

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Currarino syndromu metodou sekvenace genu <i>MNX1</i> sekvenováním podle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p><a href="http://omim.org/entry/176450">http://omim.org/entry/176450</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/142994">http://omim.org/entry/142994</a></p> <p><a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33836786/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33836786/</a></p>

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