



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Syndrom ektrodaktylie, ektodermální dysplázie a rozštěp rtu/patra-3 (EEC3) (MIM604292)

Syndrom ektrodaktylie, ektodermální dysplázie a rozštěp rtu/patra-3 je autozomálně dominantně dědičný syndrom s variabilní expresí. Příčinou onemocnění jsou patogenní zárodečné mutace genu *TP63*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu EEC3 pomocí sekvenování genu *TP63* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *TP63* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu EEC3 na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.omim.org/entry/604292><http://www.omim.org/entry/603273>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu EEC3 metodou sekvenace vybraných exonů genu <i>TP63</i> sekvenováním podle Sangera	Exony 5, 6, 7, 8, 13 a 14 genu <i>TP63</i> Ref.Seq. GenBank NM_003722.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu EEC3 metodou sekvenace vybraných exonů genu <i>TP63</i> sekvenováním podle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5, 150 06Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)****Izolovaná DNA - 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

Odkazy

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