



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

Mohrův – Tranebjaergův syndrom (MIM 304700)

Mohrův-Tranebjaergův syndrom je X-vázaný recesivní syndrom charakterizovaný hluchotou, dystonií a dalšími symptomy, způsobený patogenní zárodečnou mutací genu *TIMM8A*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování genu *TIMM8A* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *TIMM8A* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Mohrova-Tranebjaergova syndromu na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní mutace v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1216/>

<http://omim.org/entry/304700>

<http://omim.org/entry/300356>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TIMM8A</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>TIMM8A</i> Ref.Seq. GenBank NM_004085.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TIMM8A</i> sekvenováním dle Sangera	60	10



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

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální 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.