



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/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Norrieho choroba (OMIM 310600)

Norrieho choroba je X-vázané recesivní onemocnění charakterizované retinopatií, intelektovou nedostatečností u části nemocných a dalšími symptomy. Příčinou onemocnění je zárodečná patogenní varianta genu *NDP*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Norrieho choroby metodou sekvenování genu *NDP* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *NDP* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Norrieho choroby na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní varianty v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou indikována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Norrieho choroby metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>NDP</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>NDP</i> Ref.Seq. GenBank NM_000266.4
Vyšetření Norrieho choroby metodou MLPA, kit P285 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>NDP</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Norrieho choroby metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>NDP</i> sekvenováním dle Sangera	60	10
Vyšetření Norrieho choroby metodou MLPA, kit P285 (MRC-Holland)	60	10

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 K₃EDTA (děti 1–2 ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 10 mg**Izolovaná DNA:** koncentrace 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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1331/><http://omim.org/entry/310600><http://omim.org/entry/300658>

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