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://ublg.lf2.cuni.cz/

Prader-Williho syndrom (OMIM 176270)

Prader-Williho syndrom (PWS) je charakterizován v novorozeneckém období hypotonií a neprospíváním, problémy s příjmem potravy, hypogenitalismem, faciální stigmatizací. Mezi 2. a 5. rokem věku dochází zpravidla ke zpomalení růstu a rozvoji obezity v důsledku nekontrolovatelné chuti k jídlu. Neurologický obraz zahrnuje středně těžkou mentální retardaci.

Prader-Williho syndrom spolu s Angelmanovým syndromem se vyskytují s incidencí 1/10-25 000. Většina případů vzniká *de novo* a je způsobena delecí 4-4,5 Mb v oblasti 15q11-13 (70-75%) s rizikem rekurence cca 1%.
Druhou nejčastější příčinou je uniparentální disomie (UPD) - u PWS 20-25%, většinou heterodisomie. Imprintingové defekty se vyskytují v 1-5%, riziko rekurence může být až 50%.
Chromozomální přestavby odpovídají za méně než 1% případů, riziko rekurence je až 25%.

Indikační kritéria

Centrální hypotonický syndrom v novorozeneckém, kojeneckém a časném dětském období, problémy s příjmem potravy v časném dětství, neprospívání, mezi 1.- 6. rokem rychlé přibývání na váze, centrální obezita, charakteristické obličejové rysy, hypogonadismus, opožděný vývoj u dětí do 6 let, mírná či střední retardace u starších dětí, hyperfágie, opožděný nástup puberty

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření **Praderova-Williho syndromu** metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	Detekce změny počtu kopií a metylace CpG ostrůvků v oblasti 15q11 - PWS/AS kritická oblast

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření **Praderova-Williho syndromu** metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	20	10

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 K_3EDTA (novorozenci 1ml)

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg), **po dohodě nativní plodová voda**

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 50 ul

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu.

Odkazy

Transport vzorku co nejdříve (nejpozději do 3 hodin po odběru), ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.