



## Mohrův – Tranebjaergův syndrom (DDON, OMIM 304700)

Mohrův-Tranebjaergův syndrom (DDON: Deafness-Dystonia-Optic Neuronopathy Syndrome) je X-vázaný recesivní syndrom charakterizovaný hluchotou, dystonií (DYT-TIMM8A) a dalšími symptomy, způsobený zárodečnou patogenní variantou genu *TIMM8A*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování genu *TIMM8A* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu Mohrova-Tranebjaergova syndromu 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 stanovena.

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Mohrova-Tranebjaergova syndromu metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>TIMM8A</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření jednotlivých kódujících exonů genu <i>TIMM8A</i> Ref.Seq. GenBank NM_004085.4

### 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 Sanger	60	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b> 4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol, V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06 <b>Centrální příjem vzorků:</b> Po–Pá 7:30 až 14:30 h	<b>Krev:</b> min. 4 ml do K <sub>3</sub> EDTA (děti 1–2 ml) <b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg <b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl <b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	<b>Odkazy</b> <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1216/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1216/</a> <a href="http://omim.org/entry/304700">http://omim.org/entry/304700</a> <a href="http://omim.org/entry/300356">http://omim.org/entry/300356</a>

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