



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/>

## Say-Barber-Biesecker varianta Ohdo syndromu OMIM #603736

Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrom je varianta syndromu Ohdo ([249620](#)) charakterizovaná typickými faciálními rysy, blefarofimózou, nepohyblivým obličejem připomínajícím masku, malými ústy s úzkým horním rtem. Onemocnění se projevuje v dětství vážnou hypotonií a problémy s příjmem potravy. Doprovázejí ho skeletální problémy, mohou se vyskytovat i kardiologické potíže, dentální anomálie a závažná mentální retardace. Kromě jedné výjimky byly u všech dosud popsaných pacientů nalezeny mutace v exonu 18 genu *KAT6B*.

### Indikační kritéria

připravují se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v exonu 18 genu <i>KAT6B</i>

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)\*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonu 18 genu <i>KAT6B</i> metodou sekvenování dle Sangera	1 měsíc	*

### Kontaktní informace

Oddělení lékařské  
molekulární genetiky,  
4.patro G

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 – 10 ml do K<sub>3</sub>EDTA**

**Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl** a více v množství minimálně 200 μl

**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit 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 přepravy zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.