

Muenkeho kraniosynostóza (OMIM 602849)

Muenkeho syndrom (kraniosynostóza) je autosomálně dominantně dědičná kraniosynostóza definovaná přítomností specifické patogenní varianty c.749C>G genu *FGFR3*, která vede k záměně p.Pro250Arg.

Molekulárně genetickým vyšetřením Muenkeho kraniosynostózy pomocí sekvenování exonu 7 genu *FGFR3* je zjišťována přítomnost patogenní mutace c.749C>G p.(Pro250Arg) genu *FGFR3* v genomové DNA probanda. Průkaz této patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu Muenkeho kraniosynostózy na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1415/>

<http://omim.org/entry/602849>

Indikační kritéria

diagnostický test u dětí i dospělých

prenatální vyšetření pro 50% riziko rekurence

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Muenkeho kraniosynostózy metodou sekvenace exonu 7 genu <i>FGFR3</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	exon 7 (zahrnuje kodon 250) genu <i>FGFR3</i> , Ref.Sequence: GenBank NM_000142.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Muenkeho kraniosynostózy metodou sekvenace exonu 7 genu <i>FGFR3</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	30	5 (od dodání DNA), 7 (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)



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/>



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 -10 ml do K₃EDTA (plod a novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul

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

Odkazy

Transport vzorku do 30 minut 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. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.