



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

## Apertův syndrom (OMIM 101200)

Apertův syndrom je vzácný syndrom charakterizovaný kraniosynostózou, turibrachycefalií, kožní a kostní syndaktylií na rukou i nohou, u částí nemocných je přítomen rozštěp rtu a patra, u většiny nemocných také mentální retardace.

Apertův syndrom je autosomálně dominantně dědičný, má 100% penetranci. Až na výjimky vzniká *de novo* v důsledku nové dominantní mutace. Uváděná incidence je od 1/65000 do 1/160000.

Molekulárně genetickou příčinou Apertova syndromu jsou mutace v genu *FGFR2*: **c.755C>G p.(Ser252Trp) nebo c.758C>G p.(Pro253Arg)**. Jen vzácně byly zjištěny jiné mutace genu *FGFR2*, které vedly ke klinickému obrazu odpovídajícímu Apertovu syndromu.

**Molekulárně genetickým vyšetřením Apertova syndromu pomocí sekvenování exonu 8 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost mutace c.755C>G p.(Ser252Trp) nebo c.758C>G p.(Pro253Arg) v genomové DNA probanda. Průkaz jedné z uvedených mutací potvrdí diagnózu Apertova syndromu na molekulární úrovni.**

Předmětem vyšetření nejsou jiné možné vzácné mutace genu *FGFR2*.

*Nathaniel H Robin, MD, Marni J Falk, MD, and Chad R Haldeman-Englert, MD. FGFR-Related Craniosynostosis Syndromes - GeneReviews*  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/>

### Indikační kritéria

diagnostický test u dítěte s kraniosynostózou, syndaktylií a ev. rozštěpem rtu a patra k potvrzení diagnózy  
 diagnostický test u dospělého s kraniosynostózou, syndaktylií a ev. rozštěpem rtu a patra k potvrzení diagnózy  
 prenatalní vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (Apertův syndrom v předchozí graviditě, rodiče bez Apertova syndromu)  
 prenatalní vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi, syndaktylie a ev. rozštěpu patra u plodu

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Apertova syndromu metodou sekvenace exonu 8 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	Exon 8 (obsahuje kodony 252 a 253) genu <i>FGFR2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000141.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Apertova syndromu metodou sekvenace exonu 8 genu <i>FGFR2</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 K<sub>3</sub>EDTA** (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.