



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

Pfeifferův syndrom (OMIM 101600)

Pfeifferův syndrom je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný kraniosynostózou a dalšími symptomy. Molekulárně genetickou příčinou Pfeifferova syndromu jsou patogenní mutace v genu *FGFR2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Pfeifferova syndromu pomocí sekvenování exonů 8 a 10 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost nejčastěji pozorovaných mutací zodpovědných za Pfeifferův syndrom v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace genu *FGFR2* v korelaci s klinickými symptomy potvrdí diagnózu Pfeifferova syndromu na molekulární úrovni.

Předmětem vyšetření nejsou jiné možné vzácné mutace genu *FGFR2* v jiných exonech genu *FGFR2*.

Užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/>

<http://omim.org/entry/123500>

Indikační kritéria

diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na Pfeifferův syndrom

prenatální vyšetření pro 50 % riziko rekurence (mutace známa u 1 z rodičů)

prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (Pfeifferův syndrom v předchozí graviditě rodičů bez Pfeifferova syndromu)

prenatální vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi u plodu

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Pfeifferova syndromu metodou sekvenace exonů 8 a 10 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	Exony 8 a 10 (kodony 251-313 a 314-361 a příslušná místa střihu exonů 8 a 10) 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 Pfeifferova syndromu metodou sekvenace exonů 8 a 10 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	30	5 (od dodání DNA), 7 (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)



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/>



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.