



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

## Nesyndromová kraniosynostóza

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

Užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/><http://omim.org/entry/176943>

### Indikační kritéria

diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na nesyndromovou kraniosynostózu

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

prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (nesyndromová kraniosynostóza v předchozí graviditě rodičů bez nesyndromové kraniosynostózy)

prenatální vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi u plodu

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové kraniosynostózy metodou sekvenace genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sangera, 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 nesyndromové kraniosynostózy metodou sekvenace 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.