



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://www.fnmotol.cz/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Cohenův syndrom OMIM 216550, 607817

Cohenův syndrom je vzácné autosomálně recesivní onemocnění s variabilním fenotypem, charakterizované mentální retardací, postnatální mikrocefalií, faciálním dysmorfismem, pigmentovou retinopatií, myopií a intermitentní neutropenií. Významně je zastoupen ve finské populaci. Fenotyp v ostatních etnických skupinách je velmi variabilní, s relativně vysokou frekvencí u aškenázských Židů.

Gen *COH1* má 62 exonů, 4 alternativní exony, komplikovaný vzorec alternativního splicingu, několik terminačních kodonů. Mapuje do oblasti 8q22.

### Indikační kritéria

**6 a více z následujících kritérií:**

- opožděný vývoj
- mikrocefalie
- typické faciální rysy (silné vlasy, obočí a řasy, prominující zahnutý nos, dolů směřující oční štěrby, krátké filtrum, výraz grimasy při úsměvu)
- obezita trupu se štíhlými končetinami
- přehnaně přátelské chování
- hypermobilita kloubů
- silná myopie a/nebo dystrofie retiny
- neutropenie

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v kódující oblasti genu <i>COH1</i> ( <i>VPS13B</i> )
Vyšetření pomocí SALSA MLPA kitu P321-P322	Delece a duplikace u vybraných exonů genu <i>COH1</i> ( <i>VPS13B</i> )

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s klinickým genetikem)\*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <i>COH1</i> ( <i>VPS13B</i> ) metodou sekvenování dle Sangera a MLPA vyšetření <i>COH1</i> ( <i>VPS13B</i> ) genu	6 měsíců	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky, 4.patro G</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5 – 10 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b></p> <p><b>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl</b> a více v množství minimálně <b>200 μl</b></p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	

**Transport vzorku** musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.