



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/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Kraniofrontonasální dysplázie (CFND) (MIM 304110)

Kraniofrontonasální dysplázie je X-vázané onemocnění způsobené zárodečnou patogenní mutací genu *EFNB1*, charakterizované typickým abnormálním utvářením obličejového skeletu, s paradoxně závažnějším postižením heterozygotních žen, než hemizygotních mužů.

Molekulárně genetickým vyšetřením kraniofrontonasální dysplázie pomocí sekvenování genu *EFNB1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *EFNB1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu kraniofrontonasální dysplázie na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/304110><http://omim.org/entry/300035>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření kraniofrontonasální dysplázie metodou sekvenace genu <i>EFNB1</i> sekvenováním dle Sangera	Jednotlivé kódující exony genu <i>EFNB1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004429.4

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kraniofrontonasální dysplázie metodou sekvenace genu <i>EFNB1</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg) Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	

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