



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/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Saethre – Chotzenův syndrom (MIM 101400)

Saethre-Chotzenův syndrom je autosomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný koronární synostózou, asymetrií obličeje, typickým tvarem ušních boltců a dalšími symptomy, způsobený zárodečnou patogenní mutací genu *TWIST1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Saethre-Chotzenova syndromu pomocí sekvenování genu *TWIST1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *TWIST1* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *TWIST1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu Saethre-Chotzenova syndromu na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1189/><http://omim.org/entry/101400><http://omim.org/entry/601622>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou sekvenace genu <i>TWIST1</i>	Kódující oblast genu <i>TWIST1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000474.3
Vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>TWIST1</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou sekvenace genu <i>TWIST1</i>	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	10
Vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	10

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 (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

Odkazy

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