



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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Syndrom Costello, OMIM 218040

Syndrom Costello je syndrom ze skupiny RASopathií s AD typem dědičnosti. Mezi hlavní fenotypické znaky patří problémy při krmení, neprospívání, malý vzrůst, faciální dysmorfie obdobná jako u NS ale s hrubšími rysy ve tváři, plnými rty, velkými ústy, mentální retardace, vrozená srdeční vada (hypertrofická kardiomyopatie, stenóza plicnice), srdeční arytmie, muskuloskeletální (pectus carinatum/excavatum, hypotonie, kloubní laxicita, ulnární deviace zápěstí) a kožní anomálie (jemné, řídké, kudrnaté vlasy, hluboké palmární a plantární kožní záhyby, nadbytečná kůže). Prenatálně může být diagnostikován polyhydramnion. U pacientů je popisováno zvýšené riziko vzniku tumorů (hlavně rhabdomyosarkom, neuroblastom, nasální papilomata).

Onemocnění je způsobeno germinálními mutacemi v genu HRAS.

Prenatální vyšetření není prováděno rutinně, pouze po předchozí domluvě s provádějícím pracovníkem.

K žádance o vyšetření prosíme o přiložení vyplněného klinického dotazníku (ke stažení na stránkách ÚBLG, sekce „Dokumenty ke stažení“).

### Indikační kritéria

- Typické faciální znaky (antimongoloidní sklon očních štěrbin, hypertelorismus, epikanty, ptóza víček, nízké posazené a posteriorně rotované uši, hrubší faciální rysy, plné rty, velká ústa), makrocefalie
- Vrozená srdeční vada (stenóza plicnice, hypertrofická kardiomyopatie), srdeční arytmie
- Malý vzrůst
- Kožní a muskuloskeletální abnormity (viz výše)
- Mentální retardace
- Neprospívání, problémy při krmení

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření syndromu Costello (gen HRAS) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza všech exonů genu HRAS na přítomnost bodových mutací a event. menších přestaveb

### Doby odezvy vzorků (STATIM a prenatálně pouze po dohodě s provádějícím pracovníkem)\*

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Vyšetření syndromu Costello (gen HRAS) metodou sekvenování dle Sangera	6 měsíců	*

### Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky  
4. patro, G

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** (novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

**Kultivované buňky plodové vody, kultivované choriové klky**  
(20 mg).

**Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl** a více v množství minimálně 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.