



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

## Kardiofaciokutánní syndrom, OMIM 115150

Kardiofaciokutánní syndrom (CFCS) je vzácnější onemocnění s AD dědičností patřící do skupiny RASopathií, pro které je typické neprospívání, problémy při krmení, mentální retardace, malý vzrůst, makrocefalie, faciální stigmatizace podobná NS (ale hrubší rysy ve tváři), ektodermální abnormality (suchá kůže, hyperkeratóza, ekzém, řídké, kudrnaté vlasy, řídké/chybějící obočí či řasy), névy či pihy, vrozená srdeční vada (především stenóza plicnice, hypertrofická kardiomyopatie).

Onemocnění vzniká v důsledku germinálních mutací v genech BRAF, KRAS, MEK1 a MEK2. Bývají detekovány hlavně bodové mutace.

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 s očních štěrbin, hypertelorismus, epikanty, ptóza víček, nízké posazené a posteriorně rotované uši, řídké/chybějící obočí či řasy, hrubší faciální rysy), makrocefalie
- Vrozená srdeční vada (stenóza plicnice, hypertrofická kardiomyopatie, event. jiná VCC)
- Postnatálně malý vzrůst
- Kožní abnormality (viz výše)
- Mentální retardace
- Neprospívání, problémy při krmení

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření kardiofaciokutánního syndromu (gen BRAF, KRAS, MEK1, MEK2) metodou sekvenování dle Sangera	Analýza exonů 6, 9, 11-17 genu BRAF, všech exonů genu KRAS, exonů 2, 3, 4, 6 genu MEK1, exonů 2, 3, 7 genu MEK2 na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb

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

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Vyšetření kardiofaciokutánního syndromu (gen BRAF, KRAS, MEK1, MEK2) metodou sekvenování dle Sangera	9-12 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.