



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

Apertův syndrom (OMIM 101200)

Apertův syndrom je vzácný syndrom charakterizovaný kraniosynostózou, turibrachycefalií, kožní a kostní syndaktylií na rukou i nohou, u části nemocných je přítomen rozštěp rtu a patra, u většiny nemocných také mentální retardace.

Apertův syndrom je autosomálně dominantně dědičný, má 100% penetranci. Až na výjimky vzniká *de novo* v důsledku nové dominantní mutace. Uváděná incidence je od 1/65000 do 1/160000.

Molekulárně genetickou příčinou Apertova syndromu jsou mutace v genu *FGFR2*: **c.755C>G p.(Ser252Trp) nebo c.758C>G p.(Pro253Arg)**. Jen vzácně byly zjištěny jiné mutace genu *FGFR2*, které vedly ke klinickému obrazu odpovídajícímu Apertovu syndromu.

Molekulárně genetickým vyšetřením Apertova syndromu pomocí sekvenování exonu 8 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost mutace c.755C>G p.(Ser252Trp) nebo c.758C>G p.(Pro253Arg) v genomové DNA probanda. Průkaz jedné z uvedených mutací potvrdí diagnózu Apertova syndromu na molekulární úrovni.

Předmětem vyšetření nejsou jiné možné vzácné mutace genu *FGFR2*.

Nathaniel H Robin, MD, Marni J Falk, MD, and Chad R Haldeman-Englert, MD. FGFR-Related Craniosynostosis Syndromes - GeneReviews
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/>

Indikační kritéria

diagnostický test u dítěte s kraniosynostózou, syndaktylií a ev. rozštěpem rtu a patra k potvrzení diagnózy
 diagnostický test u dospělého s kraniosynostózou, syndaktylií a ev. rozštěpem rtu a patra k potvrzení diagnózy
 prenatalní vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (Apertův syndrom v předchozí graviditě, rodiče bez Apertova syndromu)

prenatalní vyšetření pro ultrazvukový nálezn abnormálního tvaru lbi, syndaktylie a ev. rozštěpu patra u plodu

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Apertova syndromu metodou sekvenace exonu 8 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	Exon 8 (obsahuje kodony 252 a 253) genu <i>FGFR2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000141.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Apertova syndromu metodou sekvenace exonu 8 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	30	10



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

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 ml do K₃EDTA (plod a novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20 - 30 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.