



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	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b>  ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06  <b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h	<b>Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b> (děti 1-2ml)  <b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky</b> (10 mg)  <b>Izolovaná DNA</b> - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl  <b>Vzorek označit</b> 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.