



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

Syndrom FLOATING-HARBOR, OMIM 136140

Floating-Harbor syndrom je vzácné autozomálně dominantní genetické onemocnění charakterizované malým vzrůstem, opožděným kostním věkem a vývojem řeči a typickými faciálními rysy. U několika pacientů byly zjištěny heterozygotní mutace (nonsense nebo frameshift) genu *SRCAP*, jejichž důsledkem je zkrácený protein. Mutace jsou *de novo*, některé z nich rekurentní a vázané výlučně na poslední exon 34. Pouze jediná nonsense mutace byla nedávno popsána v předposledním exonu 33.

Zkrácenému proteinu chybí tři C-terminální AT-hook DNA-vázající motivy v genu *SRCAP*. Předpokládá se proto, že mechanismus vzniku choroby je dominantně-negativní. Úplná ztráta jedné alely nemá žádný zásadní klinický dopad.

Indikační kritéria

typická faciální dysmorfie, malý vzrůst, opožděný kostní věk, opožděný rozvoj řeči

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v exonech 33 a 34 genu <i>SRCAP</i> Ref. Sek. NM_006662.2

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s klinickým genetikem)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonů 33 a 34 genu <i>SRCAP</i> metodou sekvenování dle Sangera.	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky 4.patro G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5 ml do K₃EDTA</p> <p>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	

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