



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

Cohenův syndrom OMIM 216550, 607817

Cohenův syndrom je vzácné autosomálně recesivní onemocnění s variabilním fenotypem, charakterizované mentální retardací, postnatální mikrocefalií, faciálním dysmorfismem, pigmentovou retinopatií, myopií a intermitentní neutropenií. Významně je zastoupen ve finské populaci. Fenotyp v ostatních etnických skupinách je velmi variabilní, s relativně vysokou frekvencí u aškenázských Židů.

Gen *COH1* má 62 exonů, 4 alternativní exony, komplikovaný vzorec alternativního splicingu, několik terminačních kodonů. Mapuje do oblasti 8q22.

Indikační kritéria

6 a více z následujících kritérií:

- opožděný vývoj
- mikrocefalie
- typické faciální rysy (silné vlasy, obočí a řasy, prominující zahnutý nos, dolů směřující oční štěrby, krátké filtrum, výraz grimasy při úsměvu)
- obezita trupu se štíhlými končetinami
- přehnaně přátelské chování
- hypermobilita kloubů
- silná myopie a/nebo dystrofie retiny
- neutropenie

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Cílené vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Cíleně mutace v kódující oblasti genu <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>) Ref. sek. GenBank NM_017890.3
Vyšetření pomocí SALSA MLPA kitu P321-P322	Delece a duplikace u vybraných exonů genu <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>)
Vyšetření metodou NGS - panel Unicorn	Mutace v kódující oblasti genu <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>)

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>) cíleně metodou sekvenování dle Sangera a MLPA vyšetření <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>) genu	25	10
Vyšetření metodou NGS - panel Unicorn	120	25

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.