



Say-Barber-Biesecker varianta Ohdo syndromu OMIM #603736

Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrom je varianta syndromu Ohdo ([249620](#)) charakterizovaná typickými faciálními rysy, blefarofimózou, nepohyblivým obličejem připomínajícím masku, malými ústy s úzkým horním rtem. Onemocnění se projevuje v dětství vážnou hypotonií a problémy s příjmem potravy. Doprovázejí ho skeletální problémy, mohou se vyskytovat i kardiologické potíže, dentální anomálie a závažná mentální retardace. Kromě jedné výjimky byly u všech dosud popsaných pacientů nalezeny mutace v exonu 18 genu *KAT6B*.

Indikační kritéria

připravují se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v exonu 18 genu <i>KAT6B</i>

Doby odezvy vzorků * STATIM pouze v odůvodněných případech

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonu 18 genu <i>KAT6B</i> metodou sekvenování dle Sangera	30	10*

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 ml do K₃EDTA

Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit 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.