



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/ubl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Nesyndromová kraniosynostóza

Molekulárně genetickým vyšetřením nesyndromové kraniosynostózy pomocí sekvenování exonů 8 a 10 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost nejčastěji pozorovaných mutací zodpovědných za nesyndromovou kraniosynostózu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace genu *FGFR2* v korelaci s klinickými symptomy potvrdí diagnózu nesyndromové kraniosynostózy na molekulární úrovni.

Užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/><http://omim.org/entry/176943>

### Indikační kritéria

diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na nesyndromovou kraniosynostózu

prenatální vyšetření pro 50 % riziko rekurence (mutace známa u 1 z rodičů)

prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (nesyndromová kraniosynostóza v předchozí graviditě rodičů bez nesyndromové kraniosynostózy)

prenatální vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi u plodu

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové kraniosynostózy metodou sekvenace genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	Exony 8 a 10 (kodony 251-313 a 314-361 a příslušná místa střihu exonů 8 a 10) genu <i>FGFR2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000141.4

### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové kraniosynostózy metodou sekvenace 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/>



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 K<sub>3</sub>EDTA** (plod a novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (10 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.