



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ubl/>

Treacher-Collinsův syndrom-1 (MIM 154500)

Treacher-Collinsův syndrom-1 je autozomálně dominantně dědičný syndrom projevující se charakteristickou poruchou kraniofaciálního vývoje. Syndrom má variabilní expresi a výraznou intrafamiliární variabilitu. Treacher-Collinsův syndrom-1 je způsoben zárodečnou patogenní mutací genu *TCOF1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Treacher-Collinsova syndromu-1 pomocí sekvenování genu *TCOF1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *TCOF1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu Treacher-Collinsova syndromu-1 na molekulární úrovni.

Předmětem vyšetření nejsou geny zodpovědné za Treacher-Collinsův syndrom-2 (gen *POLR1D*) a Treacher-Collinsův syndrom-3 (gen *POLR1C*)

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/><http://omim.org/entry/154500><http://omim.org/entry/606847>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu-1 metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TCOF1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>TCOF1</i> Ref.Seq. GenBank NM_001008656.2

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu-1 metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TCOF1</i> sekvenováním dle Sangera	120	20

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</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 (děti 1-2ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit 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.