



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

TAR syndrom (OMIM 274000)

TAR syndrom (Thrombocytopenia-Absent Radius Syndrome) je vzácný autosomálně recesivně dědičný syndrom způsobený zárodečnými variantami genu *RBM8A*, nejčastěji kombinací rozsáhlé 200 kb delece zahrnující gen *RBM8A* na jedné alele s určitými regulačními variantami v nekódující oblasti na druhé alele.

Typické příznaky zahrnují trombocytopenii s epizodickým krvácením v 1. roce života, nepřítomnost radia při zachování palce ruky, různé závažné postižení až téměř chybění horních končetin, s nebo bez postižení dolních končetin.

Molekulárně genetickým vyšetřením TAR syndromu pomocí sekvenování genu *RBM8A* je zjišťována přítomnost vzácné regulační varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *RBM8A* je zjišťována metodou MLPA. Současný průkaz delece jedné kopie genu a regulační varianty na druhé alele potvrdí diagnózu TAR syndromu na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření TAR syndromu metodou sekvenace genu <i>RBM8A</i> sekvenováním podle Sangera	Jednotlivé exony genu <i>RBM8A</i> Ref.Seq. GenBank NM_005105.5
Vyšetření TAR syndromu metodou MLPA, kit P297 (MRC-Holland)	200-kb delece na 1q21.1 zahrnující gen <i>RBM8A</i>

Doby odevzy vzorků (STATIM pouze cílené prenatalní vyšetření)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření TAR syndromu metodou sekvenace genu <i>RBM8A</i> sekvenováním podle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	10
Vyšetření TAR syndromu metodou MLPA, kit P297 (MRC-Holland)	30	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 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>	<p>https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK23758/</p> <p>https://omim.org/entry/274000</p>

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