



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

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

Apertův syndrom (OMIM 101200)

Apertův syndrom je vzácný syndrom charakterizovaný kraniosynostózou, turibrachycefalií, kožní a kostní syndaktylií na ruce i nohou, u části nemocných je přítomen rozštěp rtu a patra, u většiny nemocných také intelektová nedostatečnost.

Apertův syndrom je autosomálně dominantně dědičný, má 100% penetranci. Až na výjimky vzniká *de novo* v důsledku nové dominantní mutace. Uváděná incidence je od 1 : 65000 do 1 : 160000.

Molekulárně genetickou příčinou Apertova syndromu jsou mutace v genu *FGFR2*: **c.755C>G p.(Ser252Trp) nebo c.758C>G p.(Pro253Arg)**. Jen vzácně byly zjištěny jiné mutace genu *FGFR2*, které vedly ke klinickému obrazu odpovídajícímu Apertovu syndromu.

Molekulárně genetickým vyšetřením Apertova syndromu pomocí sekvenování exonu 8 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost mutace c.755C>G p.(Ser252Trp) nebo c.758C>G p.(Pro253Arg) v genomové DNA probanda. Průkaz jedné z uvedených mutací potvrdí diagnózu Apertova syndromu na molekulární úrovni.

Předmětem vyšetření nejsou jiné možné vzácné mutace genu *FGFR2*.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria Diagnostický test u dítěte s kraniosynostózou, syndaktylií a ev. rozštěpem rtu a patra k potvrzení diagnózy.

Diagnostický test u dospělého s kraniosynostózou, syndaktylií a ev. rozštěpem rtu a patra k potvrzení diagnózy.

Prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (Apertův syndrom v předchozí graviditě, rodiče bez Apertova syndromu).

Prenatální vyšetření pro ultrazvukový nálezn abnormálního tvaru lbi, syndaktylie a ev. rozštěpu patra u plodu

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Apertova syndromu metodou sekvenace exonu 8 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	Exon 8 (obsahuje kodony 252 a 253) genu <i>FGFR2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000141.4



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/)

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Apertova syndromu metodou sekvenace exonu 8 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sanger, metoda v rozsahu akreditace	30	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol,

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (plod a novorozenci 1 ml, děti 1–2 ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 20 mg**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 3 μg DNA u dětí a dospělých, alespoň 0,5 μg DNA plodu**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

Nathaniel H Robin, MD, Marni J Falk, MD, and Chad R Haldeman-Englert, MD. FGFR-Related Craniosynostosis Syndromes - GeneReviews

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/>

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