

Syndrom FLOATING-HARBOR (OMIM 136140)

Floating-Harbor syndrom je vzácné autozomálně dominantní genetické onemocnění charakterizované malým vzrůstem, opožděným kostním věkem a vývojem řeči a typickými faciálními rysy. U několika pacientů byly zjištěny heterozygotní mutace (nonsense nebo frameshift) genu *SRCAP*, jejichž důsledkem je zkrácený protein. Mutace jsou *de novo*, některé z nich rekurentní a vázané výlučně na poslední exon 34. Pouze jediná nonsense mutace byla popsána v předposledním exonu 33 (Seifert et al, *BMC Med Genet.* 2014; 15: 127).

Zkrácenému proteinu chybí tři C-terminální AT-hook DNA-vázací motivy v genu *SRCAP*. Předpokládá se proto, že mechanismus vzniku choroby je dominantně-negativní. Úplná ztráta jedné alely nemá žádný zásadní klinický dopad.

Indikační kritéria

typická faciální dysmorfie, malý vzrůst, opožděný kostní věk, opožděný rozvoj řeči

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v exonech 33 a 34 genu <i>SRCAP</i> Ref. Sek. NM_006662.2

Doby odezvy vzorků (* STATIM pouze po dohodě s klinickým genetikem)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonů 33 a 34 genu <i>SRCAP</i> metodou sekvenování dle Sangera.	120	*

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 Izolovaná DNA: koncentrace 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 Hood et al, Am J Hum Genet. 2012 Feb 10; 90(2): 308–313.
--	--	--

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