

Cohenův syndrom (OMIM 216550, 607817)

Cohenův syndrom je vzácné autosomálně recesivní onemocnění s variabilním fenotypem, charakterizované mentální retardací, postnatální mikrocefalií, faciálním dysmorfismem, pigmentovou retinopatií, myopií a intermitentní neutropenií. Významně je zastoupen ve finské populaci. Fenotyp v ostatních etnických skupinách je velmi variabilní, s relativně vysokou frekvencí u aškenázských Židů.

Gen *COH1* má 62 exonů, 4 alternativní exony, komplikovaný vzorec alternativního splicingu, několik terminačních kodonů. Mapuje do oblasti 8q22.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

Indikační kritéria

6 a více z následujících kritérií:

- opožděný vývoj
- mikrocefalie
- typické faciální rysy (silné vlasy, obočí a řasy, prominující zahnutý nos, dolů směřující oční štěrby, krátké filtrum, výraz grimasy při úsměvu)
- obezita trupu se štíhlými končetinami
- přehnaně přátelské chování
- hypermobilita kloubů
- silná myopie a/nebo dystrofie retiny
- neutropenie

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Cílené vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Cíleně mutace v kódující oblasti genu <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>) Ref. sek. GenBank NM_017890.3
Cílené vyšetření pomocí SALSA MLPA kitu P321-P322	Delece a duplikace u vybraných exonů genu <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>)
Vyšetření metodou NGS – panel v rámci WES	Mutace v kódující oblasti genu <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>)

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>) cíleně metodou sekvenování dle Sangera a MLPA vyšetření <i>COH1</i> (<i>VPS13B</i>) genu	25	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	25

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

Hennies et al, AJHM
Volume 75, Issue 1,
July 2004, Pages 138-145

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