



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Kraniofrontonasální dysplázie (CFND) (OMIM 304110)

Kraniofrontonasální dysplázie je X-vázané onemocnění způsobené zárodečnou patogenní variantou genu *EFNB1*, charakterizované typickým abnormálním utvářením obličejového skeletu, s paradoxně závažnějším postižením heterozygotních žen, než hemizygotních mužů.

Molekulárně genetickým vyšetřením kraniofrontonasální dysplázie pomocí sekvenování genu *EFNB1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu kraniofrontonasální dysplázie na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření kraniofrontonasální dysplázie metodou sekvenace genu <i>EFNB1</i> sekvenováním dle Sangera	Jednotlivé kódující exony genu <i>EFNB1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004429.5
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>EFNB1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004429.5

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze po domluvě s laboratoří v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření kraniofrontonasální dysplázie metodou sekvenace genu <i>EFNB1</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 30	cílené vyšetření 10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	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 (děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<http://omim.org/entry/304110>

<http://omim.org/entry/300035>

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