



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/>



Saethre – Chotzenův syndrom (OMIM 101400)

Saethre-Chotzenův syndrom je autosomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný koronární synostózou, asymetrií obličeje, typickým tvarem ušních boltců a dalšími symptomy, způsobený zárodečnou patogenní variantou genu *TWIST1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Saethre-Chotzenova syndromu pomocí sekvenování genu *TWIST1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *TWIST1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu Saethre-Chotzenova syndromu 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 Saethre-Chotzenova syndromu metodou sekvenace genu <i>TWIST1</i>	Kódující oblast genu <i>TWIST1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000474.4
Vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>TWIST1</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>TWIST1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000474.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou sekvenace genu <i>TWIST1</i>	30	10
Vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	30	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (dětí 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 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	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1189/ http://omim.org/entry/101400 http://omim.org/entry/601622

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