

Say-Barber-Biesecker varianta Ohdo syndromu (OMIM 603736)

Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrom je varianta syndromu Ohdo (OMIM 249620) charakterizovaná typickými faciálními rysy, blefarofimózou, nepohyblivým obličejem připomínajícím masku, malými ústy s úzkým horním rtem. Onemocnění se projevuje v dětství vážnou hypotonií a problémy s příjmem potravy. Doprovázejí ho skeletální problémy, mohou se vyskytovat i kardiologické potíže, dentální anomálie a závažná mentální retardace.

Kromě jedné výjimky byly u všech dosud popsanych pacientů nalezeny patogenní varianty v exonu 18 genu *KAT6B*.

Vyšetření indikuje lékař - specialista v oboru lékařská genetik.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	patogenní varianty v exonu 18 genu <i>KAT6B</i>

Doby odezvy vzorků (* STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratorii)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonu 18 genu <i>KAT6B</i> metodou sekvenování dle Sangera	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 K ₃ EDTA 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 https://omim.org/entry/603736 https://www.omim.org/entry/605880
--	---	---

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