

Treacher-Collinsův syndrom-1 (OMIM 154500)

Treacher-Collinsův syndrom-1 je autozomálně dominantně dědičný syndrom projevující se charakteristickou poruchou kraniofaciálního vývoje. Syndrom má variabilní expresi a výraznou intrafamiliární variabilitu. Treacher-Collinsův syndrom-1 je způsoben zárodečnou patogenní variantou genu *TCOF1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Treacher-Collinsova syndromu-1 pomocí sekvenování genu *TCOF1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *TCOF1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu Treacher-Collinsova syndromu-1 na molekulární úrovni.

Geny zodpovědné za Treacher-Collinsův syndrom-2 (gen *POLR1D*) a Treacher-Collinsův syndrom-3 (gen *POLR1C*) mohou být vyšetřeny jako součást virtuálního panelu na podkladě NGS-WES.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu-1 metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TCOF1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>TCOF1</i> Ref.Seq. GenBank NM_001371623.1
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu metodou NGS - WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genů <i>TCOF1</i> (GenBank NM_001371623.1), <i>POLR1C</i> (GenBank NM_203290.3), <i>POLR1D</i> (GenBank NM_015972.3) a dalších genů dle HPO termínů, s přesahem 5 nukleotidů do intronů, včetně ověření delecí a duplikací pro tyto oblasti.

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu-1 metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TCOF1</i> sekvenováním dle Sangera	60	cílené vyšetření 10
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu metodou NGS - panel Unicorn	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 (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	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/ http://omim.org/entry/154500 http://omim.org/entry/606847

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