

Crouzonův syndrom (OMIM 123500)

Crouzonův syndrom je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný kraniosynostózou a dalšími symptomy. Molekulárně genetickou příčinou Crouzonova syndromu jsou patogenní mutace v genu *FGFR2*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Crouzonova syndromu pomocí sekvenování exonů 8 a 10 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost nejčastěji pozorovaných mutací zodpovědných za Crouzonův syndrom v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace genu *FGFR2* v korelaci s klinickými symptomy potvrdí diagnózu Crouzonova syndromu na molekulární úrovni.

Předmětem vyšetření nejsou jiné možné vzácné mutace genu *FGFR2* v jiných exonech genu *FGFR2*.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na Crouzonův syndrom.

Prenatální vyšetření pro 50% riziko rekurence (mutace známa u 1 z rodičů), prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (Crouzonův syndrom v předchozí graviditě rodičů bez Crouzonova syndromu), prenatální vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi u plodu.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Crouzonova syndromu metodou sekvenace exonů 8 a 10 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sanger, metoda v rozsahu akreditace	Exony 8 a 10 (kodony 251-313 a 314-361 a příslušná místa střihu exonů 8 a 10) genu <i>FGFR2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000141.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Crouzonova syndromu metodou sekvenace exonů 8 a 10 genu <i>FGFR2</i> sekvenováním dle Sanger, metoda v rozsahu akreditace	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 K₃EDTA (plod a novorozenci 1 ml, děti 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 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	Odkazy http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/ http://omim.org/entry/123500?search=crouzon&highlight=crouzon
--	--	--

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