

Muenkeho kraniosynostóza (OMIM 602849)

Muenkeho syndrom (kraniosynostóza) je autosomálně dominantně dědičná kraniosynostóza definovaná přítomností specifické patogenní varianty c.749C>G genu *FGFR3*, která vede k záměně p.Pro250Arg.

Molekulárně genetickým vyšetřením Muenkeho kraniosynostózy pomocí sekvenování exonu 7 genu *FGFR3* je zjišťována přítomnost patogenní mutace c.749C>G p.(Pro250Arg) genu *FGFR3* v genomové DNA probanda. Průkaz této patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu Muenkeho kraniosynostózy na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Diagnostický test u dětí i dospělých.

Prenatální vyšetření pro 50% riziko rekurence.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Muenkeho kraniosynostózy metodou sekvenace exonu 7 genu <i>FGFR3</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	exon 7 (zahrnuje kodon 250) genu <i>FGFR3</i> , Ref.Sequence: GenBank NM_000142.4

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Muenkeho kraniosynostózy metodou sekvenace exonu 7 genu <i>FGFR3</i> sekvenováním dle Sangera, 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/NBK1415/ http://omim.org/entry/602849
--	--	--

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