

Nesyndromová kraniosynostóza

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

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na nesyndromovou kraniosynostózu.

Prenatální vyšetření pro 50% riziko rekurence (mutace známa u jednoho z rodičů), prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (nesyndromová kraniosynostóza v předchozí graviditě rodičů bez nesyndromové kraniosynostózy), prenatální vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi u plodu.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové kraniosynostózy metodou sekvenace 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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření nesyndromové kraniosynostózy metodou sekvenace 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: 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

Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/>

<http://omim.org/entry/176943>

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