



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

[http:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

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.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1415/>

<http://omim.org/entry/602849>

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, akreditovaná metoda	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, akreditovaná metoda	30	10



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

[http:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)



Ústav biologie a lékařské genetiky

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem

vzorků:

Po – Pá

7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (plod a novorozenci 1ml, děti 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20 - 30 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

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