



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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

Pfeifferův syndrom (OMIM 101600)

Pfeifferův syndrom je vzácný autosomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný kraniosynostózou a dalšími symptomy. Molekulárně genetickou příčinou Pfeifferova syndromu jsou patogenní varianty v genu *FGFR2*.

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

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

Indikační kritéria

Vyšetření indikuje lékař - specialista v oboru lékařská genetik.

Diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na Pfeifferův syndrom

Prenatální vyšetření pro 50% riziko rekurence (patogenní varianta známa u jednoho z rodičů)

Prenatální vyšetření pro cca 1% riziko rekurence (Pfeifferův syndrom v předchozí graviditě rodičů bez Pfeifferova syndromu)

Prenatální vyšetření pro ultrazvukový nález abnormálního tvaru lbi u plodu

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Pfeifferova 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, <i>custom numbering</i>) genu <i>FGFR2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000141.5

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Pfeifferova 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 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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/><http://omim.org/entry/123500>

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