



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

Pfeifferův syndrom (OMIM 101600)

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

Molekulárně genetickým vyšetřením Pfeifferova syndromu pomocí sekvenování exonů 8 a 10 genu *FGFR2* je zjišťována přítomnost nejčastěji pozorovaných mutací zodpovědných za Pfeifferův syndrom v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace 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*.

Užitečné odkazy:

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

<http://omim.org/entry/123500>

Indikační kritéria

diagnostický test u dítěte nebo dospělého s podezřením na Pfeifferův syndrom

prenatální vyšetření pro 50 % riziko rekurence (mutace známa u 1 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 Sangera, akreditovaná metoda	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 Pfeifferova syndromu metodou sekvenace exonů 8 a 10 genu <i>FGFR2</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.