



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/ubl/>

### Syndrom FLOATING-HARBOR (OMIM 136140)

Floating-Harbor syndrom je vzácné autozomálně dominantní genetické onemocnění charakterizované malým vzrůstem, opožděným kostním věkem a vývojem řeči a typickými faciálními rysy. U několika pacientů byly zjištěny heterozygotní mutace (nonsense nebo frameshift) genu *SRCAP*, jejichž důsledkem je zkrácený protein. Mutace jsou *de novo*, některé z nich rekurentní a vázané výlučně na poslední exon 34. Pouze jediná nonsense mutace byla popsána v předposledním exonu 33 (Seifert *et al*, [BMC Med Genet.](#) 2014; 15: 127)..

Zkrácenému proteinu chybí tři C-terminální AT-hook DNA-vázající motivy v genu *SRCAP*. Předpokládá se proto, že mechanismus vzniku choroby je dominantně-negativní. Úplná ztráta jedné alely nemá žádný zásadní klinický dopad.

#### Indikační kritéria

typická faciální dysmorfie, malý vzrůst, opožděný kostní věk, opožděný rozvoj řeči

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v exonech 33 a 34 genu <i>SRCAP</i> Ref. Sek. NM_006662.2

**Doby odezvy vzorků** (\* STATIM pouze po dohodě s klinickým genetikem)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonů 33 a 34 genu <i>SRCAP</i> metodou sekvenování dle Sangera.	120	*

#### 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 K<sub>3</sub>EDTA**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.

#### Odkazy

Hood *et al*, [Am J Hum Genet.](#) 2012 Feb 10; 90(2): 308–313.

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