

**Saethre – Chotzenův syndrom (OMIM 101400)**

Saethre-Chotzenův syndrom je autosomálně dominantně dědičný syndrom charakterizovaný koronární synostózou, asymetrií obličeje, typickým tvarem ušních boltců a dalšími symptomy, způsobený zárodečnou patogenní variantou genu *TWIST1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Saethre-Chotzenova syndromu pomocí sekvenování genu *TWIST1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *TWIST1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu Saethre-Chotzenova syndromu na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

**Indikační kritéria**

Nejsou definována.

**Analytické metody**

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou sekvenace genu <i>TWIST1</i>	Kódující oblast genu <i>TWIST1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000474.4
Vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>TWIST1</i>

**Doby odezvy vzorků (STATIM pouze cílené prenatální vyšetření)**

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou sekvenace genu <i>TWIST1</i>	60	10
Vyšetření Saethre-Chotzenova syndromu metodou MLPA, kit P054 (MRC-Holland)	60	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 K<sub>3</sub>EDTA (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/NBK1189/>

<http://omim.org/entry/101400>

<http://omim.org/entry/601622>

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