



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/>

### Say-Barber-Biesecker varianta Ohdo syndromu (OMIM 603736)

Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrom je varianta syndromu Ohdo (OMIM [249620](#)) charakterizovaná typickými faciálními rysy, blefarofimózou, nepohyblivým obličejem připomínajícím masku, malými ústy s úzkým horním rtem. Onemocnění se projevuje v dětství vážnou hypotonií a problémy s příjmem potravy. Doprovázejí ho skeletální problémy, mohou se vyskytovat i kardiologické potíže, dentální anomálie a závažná mentální retardace.

Kromě jedné výjimky byly u všech dosud popsanych pacientů nalezeny patogenní varianty v exonu 18 genu *KAT6B*.

**Vyšetření indikuje lékař - specialista v oboru lékařská genetik**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	patogenní varianty v exonu 18 genu <i>KAT6B</i>

**Doby odezvy vzorků (\* STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)**

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření exonu 18 genu <i>KAT6B</i> metodou sekvenování dle Sangera	30	10*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	<p><a href="https://omim.org/entry/603736">https://omim.org/entry/603736</a></p> <p><a href="https://www.omim.org/entry/605880">https://www.omim.org/entry/605880</a></p>

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