



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



ústav biologie a lékařské genetiky

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

### Treacher-Collinsův syndrom-1 (OMIM 154500)

Treacher-Collinsův syndrom-1 je autozomálně dominantně dědičný syndrom projevující se charakteristickou poruchou kraniofaciálního vývoje. Syndrom má variabilní expresi a výraznou intrafamiliární variabilitu. Treacher-Collinsův syndrom-1 je způsoben zárodečnou patogenní variantou genu *TCOF1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením Treacher-Collinsova syndromu-1 pomocí sekvenování genu *TCOF1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *TCOF1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu Treacher-Collinsova syndromu-1 na molekulární úrovni.

Geny zodpovědné za Treacher-Collinsův syndrom-2 (gen *POLRID*) a Treacher-Collinsův syndrom-3 (gen *POLRIC*) mohou být vyšetřeny jako součást NGS panelu Unicorn.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu-1 metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TCOF1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>TCOF1</i> Ref.Seq. GenBank NM_001371623.1
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu metodou NGS - panel Unicorn	geny <i>TCOF1</i> (GenBank NM_000356.3), <i>POLRIC</i> (GenBank NM_203290.3), <i>POLRID</i> (GenBank NM_015972.3) s přesahem 5 nukleotidů do intronů, včetně ověření delecí a duplikací pro tyto oblasti.

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu-1 metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>TCOF1</i> sekvenováním dle Sangera	120	20
Molekulárně genetické vyšetření Treacher-Collinsova syndromu metodou NGS - panel Unicorn	120	25

#### 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 a více  
v množství 50–100 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/NBK1532/>

<http://omim.org/entry/154500>

<http://omim.org/entry/606847>

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