

Syndromologie + Databáze

Antonín Šípek Jr

*Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha,
Thomayerova nemocnice, Oddělení lékařské genetiky, Praha,*



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies

<http://www.vrozene-vady.cz/>

Klinická syndromologie

- Hlavním úkolem klinického genetika (syndromologa) je zhodnocení fenotypu probanda za účelem posouzení vhodného typu laboratorního vyšetření.
- Díky pokrokům v molekulární biologii a genetice je naprostá většina „klinických“ diagnóz syndromů dnes již ověřitelná na molekulární úrovni.
- Cesta ke správné diagnóze bývá složitá a často trvá měsíce až roky.

Diferenciální diagnostika

Chromozomová
aberrace

Teratogen

DMP

Monogenní
malformační
syndrom

Imprinting,
UPD

Mikrodelece/
mikroduplikace

Dysmorfie
PMR
Srdeční vada...

Sekvence,
izolovaný
komplex VV

Nejčastější indikace

- **Malý vzrůst, neprospívání**
- **Dysmorfie, orgánové VV**
- **Psychomotorická retardace**
- **Vývojové poruchy (např. autismus)**
- **Poruchy sexuálního vývoje**

Malý vzrůst

- **Malý vzrůst s normálním PMV:**
 - Karyotyp
 - *SHOX* gen
- **Těžké neprospívání:**
 - Silver-Russell syndrom
 - microarray
 - metabolický screening
- **Neprospívání s dysmorfii a PMR:**
 - microarray
 - metabolický screening

- **Novorozenecká:**
 - Karyotyp
 - PWS (mikrodelece)
 - SMN1, MD1
 - metabolický screening
- **Později nastupující, progredující:**
 - svalové dystrofie (dystrofinopatie aj.)
 - četné neuromuskulární choroby (panel)

Kardiomyopatie

- **Novorozenci, kojenci:**
 - RASopatie (sy. Noonan, Costello, CFC, Leopard)
 - metabolický screening (u novorozenců zejm. mitochondropatie, později střádvé choroby)
- **Dospělý věk:**
 - **dle typu** (hypertrofická, dilatační, restriktivní, arytmogenní dysplázie pravé komory)

- **Novorozenci, kojenci:**
 - karyotyp
 - microarray
- **Později:**
 - dle fenotypu

- **S normální fenotypem**
 - karyotyp
 - microarray
 - u chlapců FRA-X sy.
 - metabolický screening
- **Ve spojení s VVV/dysmorfii:**
 - **dle fenotypu**

- **S normální fenotypem**
 - karyotyp
 - microarray
 - u chlapců FRA-X sy.
 - panel genů autismu
 - metabolický screening
- **Ve spojení s VVV/dysmorfií:**
 - **dle fenotypu**

- **Novorozenci:**
 - karyotyp (FISH – gonozomy, SRY)
 - CAH
- **Později (dospívání aj.), gonadální dysgeneze:**
 - *AR (AIS), SRD5A2* (ženský fenotyp, mužský genotyp)
 - *AMH/AMHR* (mužský genotyp, ženské vnitřní orgány)
 - *další geny gonadálních dysgenezí*
 - microarray
- **Sekundární amenorhea, PCO:**
 - FRA-X (přenašečství)

- Většina volně dostupných

- www.omim.org
- **Katalog genů a fenotypů (chorob)**
- Možnost vyhledávání dle pozice (lokalizace) i dle fenotypu.
- **Propojení s řadou dalších databází.**



OMIM



[About](#)

[Statistics](#) ▾

[Downloads](#) ▾

[Contact Us](#)

[MIMmatch](#)

[Donate](#) ▾

[Help](#) ▾



OMIM[®]

Online Mendelian Inheritance in Man[®]

An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders

Updated May 2, 2017

Search OMIM for clinical features, phenotypes, genes, and more...



Advanced Search : [OMIM](#), [Clinical Synopses](#), [Gene Map](#)


Need help? : [Example Searches](#), [OMIM Search Help](#), [OMIM Tutorial](#)

Mirror site : mirror.omim.org

OMIM is supported by a grant from NHGRI, licensing fees, and [generous contributions from people like you](#).

[Make a donation!](#)



Follow us on Twitter 

- www.orpha.net
- **Katalog vzácných chorob**
- Obsahuje informace o diagnostice, léčbě, patientských organizacích atd.
- **Přímé odkazy na informační materiály**

The portal for rare diseases and orphan drugs

*" Rare diseases are **rare**, but rare disease patients are **numerous** "*

Access our Services



Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved



Inventory of orphan drugs



Directory of patient organisations



Directory of professionals and institutions



Directory of expert centres



Directory of medical laboratories providing diagnostic tests



Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks



Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series



Search a disease

Search

- decipher.sanger.ac.uk
- **Databáze submikroskopických chromozomálních CNV**
- Obsahuje informace o fenotypu, souvisejících syndromech, obsahuje konkrétní případy
- **Přímé odkazy na další databáze**

Mapping the clinical genome

Explore DECIPHER

It's free and you don't need to log in

DECIPHER is used by the clinical community to share and compare phenotypic and genotypic data. The DECIPHER database contains data from 23281 patients who have given consent for broad data-sharing; DECIPHER also supports more limited sharing via consortia. [Have a look at the numbers.](#)

Anyone can browse publicly-available patient data on DECIPHER and request to be put in contact with the responsible clinician. Why? Because sharing benefits everyone.

[Explore DECIPHER's genome browser](#)

[Delve into the Human Phenotype Ontology](#)

[Search all open-access DECIPHER data](#)

Join DECIPHER

Be part of the sharing community

Projects affiliated to DECIPHER can deposit and share patients, variants, and phenotypes to invite collaboration and facilitate diagnosis. Once deposited, you can use DECIPHER to identify and prioritise potential matches, and you can request notifications as soon as new matches arrive.

As well as influencing individual patient outcomes, use of DECIPHER has contributed to over 1000 published articles since 2004. It's still free, and you are in control of what data to make public.

[Join now](#)

[Find out more](#)

Already a member?

Log in to access your patient data

Email address

Password

[Log in](#)

[Reset your password](#)

Úkol 1

- Probandka, 35 let, sledována hematologym pro sníženou plazmatickou hladinu koagulačního Faktoru VII (35 %).
- Stejně hladiny má i její sestra a matka.
- Dosud bez krvácivých kombinací.

- **Genetická porucha? Dědičnost? Korelace genotyp-Fenotyp. Možnosti vyšetření v ČR.**

Úkol 2

- Prenatální diagnostika – nález CGH: array
- 16p11.13(15129970_16279283)x 1
- **Klinický význam? Možný fenotyp? Další postup?**

Poděkování

Děkuji za pozornost

<http://www.vrozene-vady.cz/>