



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>

ARX – vázaná epilepsie/mentální retardace

Patogenní zárodečné mutace genu ARX jsou příčinou několika alelických X-vázaných recesivních onemocnění (syndromů) projevujících se zejména epilepsií, mentální retardací, dystonií.

Molekulárně genetickým vyšetřením ARX – vázané epilepsie/mentální retardace pomocí sekvenování genu ARX je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu ARX v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu ARX – vázaného onemocnění na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní mutace v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/300419><http://omim.org/entry/308350><http://omim.org/entry/309510><http://omim.org/entry/300382>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření ARX – vázané epilepsie/mentální retardace metodou sekvenace genu ARX sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu ARX Ref.Seq. GenBank NM_139058.2

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření ARX – vázané epilepsie/mentální retardace metodou sekvenace genu ARX sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody	2 týdny

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

Transport vzorku do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.