



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://www.fnmotol.cz/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

EFMR (female-restricted epilepsy and mental retardation) OMIM 300460, 300088

EFMR je způsobena mutacemi v genu pro protocadherin-19 na chromosomu Xq22 (*PCDH19*). Dědí se neobvyklým způsobem - heterozygotní mutace postihují pouze ženy, zatímco transmitující muži s mutací na jediném chromosomu X jsou bez potíží (jev zvaný buněčná interference, kdy pro vznik nemoci jsou potřebné dvě buněčné populace, mutovaná a wild type, zatímco homogenní populace, jak mutovaná, tak wild type, k chorobě nevede).

Mutace v genu *PCDH19* byly zjištěny u pacientek s příznaky syndromu Dravetové, kde nebyla nalezena mutace v genu *SCN1A*.

Gen *PCDH19* má 6 exonů a exprimuje se ve vyvíjejícím se mozku.

Indikační kritéria

záchvaty v dětském věku, mentální retardace, autistické rysy, Dravet-like fenotyp *SCN1A* negativní

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v kódující oblasti genu <i>PCDH19</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s klinickým genetikem)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <i>PCDH19</i> metodou sekvenování dle Sangera	6 měsíců	*

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky,
4.patro G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 – 10 ml do K₃EDTA

Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl.

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.

Odkazy

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