



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/ublg/>

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 transmittující 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> Ref. Sek. NM_001184880.1

### 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	120	*

### 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 ml do K<sub>3</sub>EDTA**

**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.