



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

MECP2 OMIM 300005, 300673, 312750

Gen *MECP2* lokalizovaný na Xq28 kóduje MECP2 protein. Ten se váže specificky k metylované DNA a předpokládá se, že umlčuje transkripci několika dalších genů, ovlivňuje vývoj mozku, synapsí a dalších proteinů. Mutace v genu *MECP2* způsobují Rettův syndrom, progresivní poruchu neurologického vývoje. Jedná se o jednu z nejčastějších příčin mentální retardace u žen. Pacientky se rodí zdánlivě zdravé, po prvním půl roce života nastává zpomalení vývoje řeči i motorických funkcí. K dalším příznakům, které se postupně přidávají, patří vývoj záchvatů, růstová retardace, mikrocefalie, neúčelné pohyby. Kauzální mutace mají dominantní charakter, míra postižení závisí na míře inaktivace zdravého X chromozomu. U mužů je mutace v *MECP2* genu většinou letální, vyskytují se u nich duplikace, které jsou příčinou závažné mentální retardace s progresivní spasticitou.

Indikační kritéria

U žen klasický Rettův syndrom s vyloučenou sekvenční variantou, postnatální zpomalení růstu hlavy, ztráta získaných účelných pohybů rukou, ztráta již získaných jazykových schopností, abnormální chůze (dyspraxie), stereotypní neúčelné pohyby rukou, mírné potíže s učením, neonatální encefalopatie, mentální retardace.

U mužů závažná mentální retardace.

Rodinná anamnéza s X-vázanou mentální retardací.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu <i>MECP2</i> metodou MLPA, kit P015 (MRC-Holland)	Vyšetření počtu kopií genu <i>MECP2</i> Ref. sek.GenBank NM_004992.3

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genu <i>MECP2</i> metodou MLPA, kit P015 (MRC-Holland))	25	10

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 K₃EDTA

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50 - 100 μl

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (10 mg)

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

<http://www.mlpa.com>

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