



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

BFIS (Benign Familial Infantile Seizures) OMIM 605751**DYT 10 (Episodic Kinesigenic Dyskinesia 1) OMIM 128200**

Benigní familiární infantilní křeče jsou autozomálně dominantní onemocnění, jehož nejčastější genetickou příčinou jsou mutace v genu *PRRT2* na chromozomu 16. Gen má 4 exony.

Parciální záchvaty začínají mezi 3.–12. měsícem života, jsou krátké a prognóza je příznivá.

S mutacemi v tomto genu jsou rovněž spojovány paroxysmální kinezigenní dyskineze, infantilní křeče s choreoatetózou, méně často hemiplegická migréna a jiné formy epilepsie.

PRRT2 je presynaptický transmembránový protein, je součástí SNARE komplexu, jenž umožňuje fúzi synaptických vesikulů s plazmatickou membránou. Mutace jsou příčinou jeho haploinsuficience.

Indikační kritéria

Nebyla stanovena.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v kódující oblasti genu <i>PRRT2</i> Ref. sek. GenBank NM_14539.2

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <i>PRRT2</i> metodou sekvenování dle Sangera	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky, 4.patro G</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 ml do K₃EDTA</p> <p>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	

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