



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

### Mentální retardace FRAXE (Gen *FMR2*) (OMIM #309548),

**Mentální retardace FRAXE** je X-vázaná mentální retardace s prevalencí 1/50 000.

Kauzální mutace je expanze tripletů CCG ve *FMR2* genu (oblast Xq28, lokus FRAXE) a je spojena s hypermetylací CCG repetice.

#### Molekulárně-genetické vyšetření

Test genu *FMR2* je skrínigový, tj. prokazuje u mužů přítomnost pouze normálních alel a alel v šedé zóně. Vyšetřuje délku CCG repetice pomocí PCR u pacientů mužského pohlaví. V případě, že test nezachytí normální alelu/alelu v šedé zóně, je nutné pokračovat jiným testem.

#### Indikační kritéria

Testování repetitivní sekvence genu *FMR2* by mělo být zvažováno u chlapců/mužů s mentální retardací, opožděním vývoje, poruchami učení, autismem nebo poruchami autistického spektra. Testování může být nabídnuto též rodinám s anamnézou FRAXE nebo mentální retardací neznámého původu.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření <b>mentální retardace FRAXE</b> metodou PCR	<i>FMR2</i> gen    repetice CGG    oblast Xq28

#### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
PCR	25	10

#### Kontaktní informace

Oddělení lékařské  
molekulární genetiky

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

**4. patro G**  
Centrální příjem  
vzorků:  
Po – Pá  
7:30h – 14.30h

#### Požadavky na vzorek

**Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA, děti 1-2ml**

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

**Vzorek označit** 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.