



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/>

## EIEE-4 (early infantile epileptic encephalopathy-4) OMIM 612164, 602926

EIEE-4 je způsobena heterozygotními mutacemi v genu *STXBPI* na chromosomu 9q34.1. Tvoří ho 20 exonů, kóduje protein, který se pravděpodobně podílí na regulaci zakončení a fúze synaptických váčků. Haploinsuficience *STXBPI* vede k poruše uvolňování váčků a k fenotypu EIEE.

### Indikační kritéria

- časný nástup tonických křečí -před 6. měsícem věku
- typické EEG (supression-burst, střídání výbojů s úseky utlumené „vyhaslé“ aktivity; hysarytmie; multifokální hrot)
- těžká psychomotorická retardace

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v kódující oblasti genu <i>STXBPI</i> Ref. Sek. NM_003165.1
Vyšetření pomocí SALSA MLPA kitu P138 (MRC – Holland)	Delece a duplikace u vybraných exonů <i>STXBPI</i>

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření <i>STXBPI</i> metodou sekvenování dle Sangera + MLPA vyšetření	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.