



## Familiární hemiplegická migréna 1 a 3, OMIM 141500, 609634

Familiární hemiplegická migréna je autozomálně dominantní onemocnění s různou penetrancí, s motorickou aurou (hemiparéza až hemiplegie), s několika podtypy.

Familiární hemiplegická migréna 1, způsobená heterozygotními mutacemi v genu *CACNA1A*, familiární hemiplegická migréna 2, způsobená heterozygotními mutacemi v genu *ATP1A2*, a familiární hemiplegická migréna 3, způsobená heterozygotními mutacemi v genu *SCN1A*.

První projevy se objevují většinou už v dětství, podobné ataky má alespoň jeden přímý příbuzný. Předpokládá se, že příčinou neurologické manifestace je vazokonstrikce s následným fokálním edémem. Různí autoři jako další rysy onemocnění popisují cerebelární dysfunkci, degeneraci retiny, hluchotu a nystagmus.

### Indikační kritéria

- migréna s aurou
- hemiparéza různého stupně (obvykle 30- 60 minut)
- alespoň 1 příbuzný prvního stupně se stejnými záchvaty

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření masivně paralelním sekvenováním (NGS), panel Unicorn	Mutace v kódující oblasti genu <i>CACNA1A</i> a <i>SCN1A</i>

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření metodou sekvenování NGS, panel Unicorn	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5 do K<sub>3</sub>EDTA</b></p> <p><b>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl</b> a více v množství minimálně 200 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem nebo číslem pojištěnce a datem odběru vzorku.</p>	

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