



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

BFIS: Záchvaty typicky fokální (záraz deviace očí a hlavy, tonické či klonické křeče končetin, často cyanosa, možný vývoj záchvatu do bilaterálních tonicko-klonických křečí), při nástupu záchvatů se záchvaty často kupí, jsou čtené; začátek záchvatů obvykle v prvním roce věku. Neurologický nález normální, PM vývoj obvykle normální. Interiktální EEG bez epileptiformních grafoelementů. MRI mozku bez strukturální abnormality. V RA bývají stejné křeče a/nebo hemiplegická migréna a/nebo paroxysmální kinezigenní dyskineze.

DYT 10: Obvykle uniformní dyskineze/dystonie spouštěné náhlým pohybem, krátké trvání atak (<1 minuta), nepřítomnost ztráty vědomí nebo bolesti během atak, terapeuticky efektivní nízká dávka karbamazepínu nebo lamotriginu, vyloučení jiných orgánových onemocnění, zejména strukturální změny mozku, věk nástupu mezi 1 a 20 lety, pokud není rodinná anamnéza.

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

Oddělení lékařské
molekulární genetiky,

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN
Motol

V úvalu 84/1, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA

Izolovaná DNA: koncentrace 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

Marini et al, Neurology. 2012
Nov 20;79(21):2109-14

Huguet G, Nava C, Lemie`re N,
Patin E, Laval G, et al. (2014)
Heterogeneous Pattern of
Selective Pressure for PRRT2
in Human Populations, but No
Association with Autism
Spectrum Disorders. PLoS
ONE 9(3): e88600

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