



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.

Vyšetření může indikovat pouze lékařský genetik.

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 v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

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

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem nebo číslem pojištění a datem odběru vzorku.</p>	<p>Hiekkala et al, <i>Cephalalgia</i>. 2018;38(12):1849-1863</p>

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