

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.

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

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

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

Analytické metody

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

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření mentální retardace FRAXE metodou PCR	25	10

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 (děti 1–2 ml)

Izolovaná DNA: koncentrace 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

<https://www.omim.org/entry/309548>

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