

Familiární hemiplegická migréna 1, 2 a 3 (OMIM 141500, 602481 a 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 NM_001127221.1(CACNA1A), familiární hemiplegická migréna 2, způsobená heterozygotními mutacemi v genu NM_000702.4(ATP1A2) a familiární hemiplegická migréna 3, způsobená heterozygotními mutacemi v genu NM_001165963.3(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 NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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 v rámci WES	Mutace v kódující oblasti genu <i>CACNA1A</i> , <i>ATP1A2</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 v rámci WES	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 K ₃ EDTA Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem nebo číslem pojištění a datem odběru vzorku.	Odkazy Hiekkala et al, <i>Cephalalgia</i> . 2018;38(12):1849-1863
--	--	---

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