

EIEE-4 (early infantile epileptic encephalopathy-4) (OMIM 612164, 602926)

EIEE-4 je způsobena heterozygotními mutacemi v genu *STXBP1* na chromosomu 9q34.1. Tvoří ho 20 exonů, kóduje protein, který se pravděpodobně podílí na regulaci zakotvení a fúze synaptických váčků. Haploinsuficience *STXBP1* vede k poruše uvolňování váčků a k fenotypu EIEE.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

Indikační kritéria

- časný nástup tonických křečí -před 6. měsícem věku
- typické EEG (supression-burst, střídání výbojů s úseky utlumené „vyhaslé“ aktivity; hypsarytmie; multifokální hrot)
- těžká psychomotorická retardace

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření v rámci NGS panelu v rámci WES, vyšetření metodou sekvenování dle Sangera cíleně	Mutace v kódující oblasti genu <i>STXBP1</i> Ref. Sek. NM_003165.1
Cíleně vyšetření pomocí SALSA MLPA kitu P138 (MRC – Holland)	Delece a duplikace u vybraných exonů <i>STXBP1</i>

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze po dohodě s klinickým genetikem)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření v rámci NGS panelu v rámci WES	120	*
Cíleně vyšetření <i>STXBP1</i> metodou sekvenování dle Sangera + MLPA vyšetření	25	*

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

Hamdan et al, Ann Neurol 2009 Jun;65(6):748-53

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