

EFMR (female-restricted epilepsy and mental retardation) (OMIM 300460, 300088)

EFMR je způsobena mutacemi v genu pro protocadherin-19 na chromosomu Xq22 (*PCDH19*). Dědí se neobvyklým způsobem - heterozygotní mutace postihují pouze ženy, zatímco transmitující muži s mutací na jediném chromosomu X jsou bez potíží (jev zvaný buněčná interference, kdy pro vznik nemoci jsou potřebné dvě buněčné populace, mutovaná a wild type, zatímco homogenní populace, jak mutovaná, tak wild type, k chorobě nevede).

Mutace v genu *PCDH19* byly zjištěny u pacientek s příznaky syndromu Dravetové, kde nebyla nalezena mutace v genu *SCN1A*.

Gen *PCDH19* má 6 exonů a exprimuje se ve vyvíjejícím se mozku.

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

Indikační kritéria

Záchvaty v dětském věku, mentální retardace, autistické rysy, Dravet-like fenotyp *SCN1A* negativní

Hynes et al, J Med Genet 2010 Mar;47(3):211-6

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>PCDH19</i> Ref. Sek. NM_001184880.1

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>PCDH19</i> metodou sekvenování dle Sangera	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.

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