



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



ARX – vázaná epilepsie/ intelektová nedostatečnost

Patogenní zárodečné varianty genu ARX jsou příčinou několika alelických X-vázaných recesivních onemocnění (syndromů) projevujících se zejména epilepsií, intelektovou nedostatečností, dystonií.

Molekulárně genetickým vyšetřením ARX – vázané epilepsie/ intelektové nedostatečnosti pomocí sekvenování genu ARX je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu ARX v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty v korelaci s klinickým obrazem potvrdí diagnózu ARX – vázaného onemocnění na molekulární úrovni u hemizygotních chlapců/mužů, průkaz patogenní varianty v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství u žen.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření ARX – vázané epilepsie/mentální retardace metodou sekvenace jednotlivých exonů genu ARX sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu ARX Ref.Seq. GenBank NM_139058.3
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu ARX Ref.Seq. GenBank NM_139058.3

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření ARX – vázané epilepsie/intelektové nedostatečnosti metodou sekvenace jednotlivých exonů genu ARX sekvenováním dle Sangera	60	10
Vyšetření metodou 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 K₃EDTA (děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<http://omim.org/entry/300419>

<http://omim.org/entry/308350>

<http://omim.org/entry/309510>

<http://omim.org/entry/300382>

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