



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/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/ intelektová 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 je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### 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<br>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     |

| Kontaktní informace  | Požadavky na vzorek   | Odkazy  |
|--|---|---|
| <p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G<br/>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol<br/>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá<br/>7:30 až 14:30 h</p> | <p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 20 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p> | <p><a href="http://omim.org/entry/300419">http://omim.org/entry/300419</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/308350">http://omim.org/entry/308350</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/309510">http://omim.org/entry/309510</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/300382">http://omim.org/entry/300382</a></p> |

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