



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

## Laboratoře ÚBLG

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublgl/>

## ARX – vázaná epilepsie/mentální retardace

Patogenní zárodečné mutace genu ARX jsou příčinou několika alelických X-vázaných recesivních onemocnění (syndromů) projevujících se zejména epilepsií, mentální retardací, dystonií.

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

užitečné odkazy:

<http://omim.org/entry/300419><http://omim.org/entry/308350><http://omim.org/entry/309510><http://omim.org/entry/300382>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### 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_139058.2

**Doby odezvy vzorků** (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření ARX – vázané epilepsie/mentální retardace metodou sekvenace jednotlivých exonů genu ARX sekvenováním dle Sangera	60	10

### Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol  
V Úvalu 84, Praha 5,  
150 06Centrální příjem vzorků:  
Po – Pá  
7:30h – 14.30h

### Požadavky na vzorek

**Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA** (děti 1-2ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (20 mg)**Izolovaná DNA** - 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

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