



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/>

## 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 váček. Haploinsuficience *STXBP1* vede k poruše uvolňování váček a k fenotypu EIEE.

**Vyšetření může indikovat pouze lékařský genetik.**

### 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 CES, vyšetření metodou sekvenování dle Sangera cíleně	Mutace v kódující oblasti genu <i>STXBP1</i> Ref. Sek. NM_003165.1
Vyšetření pomocí SALSALSA 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 CES	250	*
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 K<sub>3</sub>EDTA**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.