



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/ubl/>

Duchenneova a Beckerova svalová dystrofie (DMD OMIM 310200, BMD OMIM 300376)

Duchenneova a Beckerova muskulární dystrofie (DMD/BMD) je X-vázané neuromuskulární onemocnění charakterizované progresivní svalovou slabostí, s incidencí 1 : 3500 živě narozených chlapců. Přibližně 1/3 případů je způsobena *de novo* mutací a nemá žádnou familiární historii. Asi 60 % DMD pacientů má delecí alespoň jednoho z celkem 79 exonů genu pro dystrofin. Až 10 % pacientů nese duplikaci části genu, u ostatních jsou popisovány bodové mutace.

Vyšetření může indikovat pouze lékařský genetik.

Indikační kritéria

Pozitivní rodinná anamnéza, progresivní symetrická svalová slabost, hypertrofie lýtek, symptomy před 5. rokem života, vysoká hladina kreatin kinázy v séru, svalové křeče, myoglobinurie, případně kardiomyopatie, opožděné vývojové milníky, progresse, odpovídající EMG nálezy

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou MLPA, kit P034/P035 (MRC-Holland)	Vyšetření všech 79 exonů <i>DMD/BMD</i> genu na přítomnost delecí nebo duplikací
Cílené vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu <i>DMD/BMD</i> dle Sangera	Cílené vyšetření exonu <i>DMD/BMD</i> genu na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb Ref.sek. GenBank NM_004006.2
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou NGS - panel Unicorn	Vyšetření všech 79 exonů <i>DMD/BMD</i> genu na přítomnost bodových mutací

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou MLPA, kit P034/P035 (MRC-Holland)	25	10
Cílené vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu <i>DMD/BMD</i> dle Sangera	25	10
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou NGS - panel Unicorn	120	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 (novorozenci 1–2 ml)**Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky:** 10 mg (po dohodě nativní plodová voda)**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu.

Odkazy

<http://www.mlpa.com>www.dmd.nl

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