



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://ublg.lf2.cuni.cz/>

Spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroba (OMIM 313200)

Spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroba je X-vázané recesivní onemocnění způsobené patogenní mutací - prodloužením (expanzí) trinukleotidové repetice v exonu 1 genu *AR* nad kritickou mez.

Molekulárně genetickým vyšetřením spinobulbární muskulární atrofie pomocí sekvenování CAG-repetice v exonu 1 genu *AR* je zjišťována přítomnost patogenní expanze CAG-repetice v genu *AR* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace v hemizygotním stavu potvrdí diagnózu spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby na molekulární úrovni u muže, průkaz patogenní mutace v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby na molekulární úrovni u ženy.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/><http://omim.org/entry/151623>

Indikační kritéria

Přípravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby metodou sekvenace CAG repetice v genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	Vyšetření délky CAG repetice v exonu 1 genu <i>AR</i> Ref.Seq. GenBank NM_000044.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby metodou sekvenace CAG repetice v genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	30	5 (od dodání DNA), 7 (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5-10 ml do K₃EDTA, děti 1-2ml</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20-30 ul</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

Transport vzorku do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.