



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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Spinální muskulární atrofie (SMA, OMIM 253300, 253550, 253400, 271150)

Spinální muskulární atrofie je druhou nejčastější letální autozomálně recesivní dětskou chorobou po cystické fibróze, s incidencí 1:10 000 živě narozených dětí a frekvencí heterozygotů uváděnou pro kavkazskou populaci 1:35. Onemocnění je charakterizované progresivní svalovou slabostí, způsobenou degenerací a úbytkem buněk předních rohů míšních. Podle nástupu a průběhu onemocnění je nemoc klasifikována do tří nebo více klinických subtypů (SMA I Werdnig-Hoffmann, SMA II, SMA III Kugelberg-Welander, SMA IV-adultní forma).

Molekulárně - genetická diagnostika je založena na stanovení přítomnosti exonu 7 *SMN1* genu, protože 95-98% pacientů se SMA s mutací v *SMN1* genu má homozygotní delecí tohoto exonu. Asi 2-5% pacientů jsou složení heterozygoti (delece/mutace). Zhruba 2% postižených jedinců mají mutaci, která vznikla *de novo*.

Indikační kritéria

rodinná anamnéza, hypotonie, progresivní svalová slabost, nález na EMG, neprospívání, pneumonie, skolióza

Analytické metody

| Metoda | Vyšetřované markery/oblasti: |
|---|--|
| Vyšetření spinální muskulární atrofie metodou MLPA, kit P021(MRC-Holland) | Vyšetření počtu kopií genu <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> |

Doby odezvy vzorků

| Metoda | Doba odezvy (pracovní dny): | |
|---|-----------------------------|--------|
| | Běžně | Statim |
| Vyšetření spinální muskulární atrofie metodou MLPA, kit P021(MRC-Holland) | 25 | 10 |

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky
4. patro G
ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (novorozenci 1 ml)

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (10 mg), po dohodě nativní plodová voda

Izolovaná DNA - 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>

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