



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/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Myoklonická dystonie (DYT11, MIM 159900)

Myoklonická dystonie je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní mutace genu *SGCE*. Projevuje se dystonií s myoklonickými záškuby. U onemocnění byl pozorován maternální imprinting (při dědění mutace od matky se onemocnění u nositele neprojeví)

Molekulárně genetickým vyšetřením myoklonické dystonie pomocí sekvenování genu *SGCE* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SGCE* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu *SGCE* -vázané dystonie (resp. dispozici k *SGCE* -vázané dystonii) na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1414/><http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/><http://omim.org/entry/159900><http://omim.org/entry/604149>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření myoklonické dystonie metodou sekvenace genu <i>SGCE</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SGCE</i> Ref.Seq. GenBank NM_ 001099401.1

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření myoklonické dystonie metodou sekvenace genu <i>SGCE</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

 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 – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (10 mg)**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

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