



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)**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**

Připravuje 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	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev – 5 ml do K₃EDTA, děti 1-2ml Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg) Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20-30 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	

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