



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/>

Thomsenova kongenitální myotonie gen *CLCN1* (118425 OMIM) Beckerova kongenitální myotonie gen *CLCN1* (118425 OMIM) Kongenitální paramyotonie gen *SCN4A* (603967 OMIM)

Kongenitální myotonické syndromy jsou vzácná dědičná svalová onemocnění asociována s myotonií, přičemž dystrofická komponenta není prominentně vyjádřena (non-dystrofické myotonické syndromy). Jsou způsobeny mutacemi v genu *CLCN1* lokalizovaném na chromozomu 7, kde mohou způsobit jak recesivní formu (Beckerova kongenitální myotonie) tak dominantní formu (Thomsenova kongenitální myotonie), nebo mutacemi v genu pro sodíkový kanál *SCN4A*, které mají dominantní efekt (kongenitální paramyotonie, hyperkalemická a hypokalemická periodická paralýza a myotonie provokované draslíkem).

Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření non-dystrofických myotonií je obvykle požadováno v případě

1. podezření neurologa - specialisty na nervosvalová onemocnění na tato onemocnění (symptomy viz <http://neuromuscular.wustl.edu/mother/activity.html#mcd>) většinou po vyloučení myotonických dystrofií typu 1 a 2 (vyšetření expanzí v genech *DMPK* a *ZNF9*)
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v některém z genů *SCN4A* nebo *CLCN1*)

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou sekvenování dle Sangera	Vyšetření kódující oblasti genu <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> .
Vyšetření genu <i>CLCN1</i> metodou MPLA (MRC Holland kit P-350)	Vyšetření kódující oblasti genu <i>CLCN1</i>
Analýza genů <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou NGS - Unicorn	Vyšetření kódující oblasti genu <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> a delecí/duplikací v genech <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s laboratoří)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genů <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou sekvenování a MLPA	120	*

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

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 60 μl.

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg).

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

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