



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

## 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 jednotlivých exonů 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 jednotlivých exonů genu <i>SGCE</i> sekvenováním dle Sangera	60	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 ml do K<sub>3</sub>EDTA (dětí 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.