



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/ubl/>

Spinocerebelární ataxie typ 1 (SCA1, OMIM 164400),
Spinocerebelární ataxie typ 2 (SCA2, OMIM 183090)
Spinocerebelární ataxie typ 3 (SCA3, OMIM 109150)
Spinocerebelární ataxie typ 6 (SCA6, OMIM 183086)
Spinocerebelární ataxie typ 7 (SCA7, OMIM 164500)
Spinocerebelární ataxie typ 8 (SCA8, OMIM 608768)
Spinocerebelární ataxie typ 12 (SCA12, OMIM 604326)
Spinocerebelární ataxie typ 17 (SCA17, OMIM 607136)
Spinocerebelární ataxie typ 28 (SCA28, OMIM 610246)
Dentatorubrální pallidoluysianská atrofie (DRPLA, OMIM 125370)

Spinocerebelární ataxie jsou autozomálně-dominantně dědičná pomalu progredující onemocnění charakterizovaná nejistou anebo nekoordinovanou chůzí o široké bázi často asociovanou s poruchou koordinace končetin, dysartrií a nystagmem. Mohou být přítomné i pyramidální a extrapyramidální symptomy, oftalmoplegie a kognitivní defekt. Často se vyvine atrofie mozečku. Dědičné formy musí být odlišeny od negenetických příčin ataxií. Přehled hereditárních ataxií s odkazy na jednotlivé klinické jednotky je aktualizován na stránkách GeneReview <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1138/>. V České republice se nejčastěji vyskytuje Spinocerebelární ataxie typu 2 (SCA2).

Molekulárně-genetické vyšetření genů pro SCA1, SCA2, SCA3, SCA6-8, SCA12, SCA17 a DRPLA rozliší normální alely od expandovaných alel, které způsobují nemoc. Vyšetření SCA28 zahrnuje sekvenování exonů 15 a 16 genu AFG3L2.

Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření SCA je obvykle požadováno v případě

1. podezření na SCA u pacienta s dysfunkcí cerebella a asociovaných systémů cerebella a/nebo míšních lézí a/nebo ztrátou periferního cití s možnými dalšími přídatnými symptomy (viz <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1138/>; <http://neuromuscular.wustl.edu/ataxia/domatax.html>)
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v některém z SCA genů
3. prenatální vyšetření v rodinách s identifikovanou mutací v některém z SCA genů

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17 a DRPLA metodou PCR a TP-PCR a fragmentační analýzou na ABI3130	SCA1 ATXN1 gen kódující region repetice CAG oblast 6p22.3
	SCA2 ATXN2 gen kódující region repetice CAG oblast 12q24.12
	SCA3 ATXN3 gen kódující region repetice CAG oblast 14q32.12
	SCA6 ACNA1A gen kódující region repetice CAG oblast 19p13.2
	SCA7 ATXN7 gen kódující region repetice CAG oblast 3p14.1
	SCA8 ATXN8OS gen 3'UTR repetice CAG oblast 13q21
	SCA12 PPP2R2B gen 5'UTR repetice CTG oblast 5q32
	SCA17 TBP gen kódující region repetice CAG oblast 6q27
	DRPLA DRPLA gen kódující region repetice CAG oblast 12p13.31
Vyšetření SCA28 metodou PCR a sekvenování	SCA28 AFG3L2 gen exony 15,16 oblast 18p11.21



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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17 a DRPLA metodou PCR a TP-PCR a fragmentační analýzou na ABI3130 a vyšetření SCA28 metodou PCR a sekvenování	120	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 K₃EDTA, děti 1-2ml

Kultivované buňky plodové vody nebo nativní choriové klky (10 mg)

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

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