



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ubl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Duchenneova a Beckerova svalová dystrofie (DMD OMIM 310200, BMD OMIM 300376)

Duchenneova a Beckerova muskulární dystrofie (DMD/BMD) je X-vázané neuromuskulární onemocnění charakterizované progresivní svalovou slabostí, s incidencí 1 : 3500 živě narozených chlapců. Přibližně 1/3 případů je způsobena *de novo* mutací a nemá žádnou familiární historii. Asi 60 % DMD pacientů má delecii alespoň jednoho z celkem 79 exonů genu pro dystrofin. Až 10 % pacientů nese duplikaci části genu, u ostatních jsou popisovány bodové mutace.

**Vyšetření může indikovat pouze lékařský genetik.**

### Indikační kritéria

Pozitivní rodinná anamnéza, progresivní symetrická svalová slabost, hypertrofie lýtek, symptomy před 5. rokem života, vysoká hladina kreatin kinázy v séru, svalové křeče, myoglobinurie, případně kardiomyopatie, opožděné vývojové milníky, progrese, odpovídající EMG nálezy

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou MLPA, kit P034/P035 (MRC-Holland)	Vyšetření všech 79 exonů <i>DMD/BMD</i> genu na přítomnost delecce nebo duplikace
Cílené vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu <i>DMD/BMD</i> dle Sangera	Cílené vyšetření exonu <i>DMD/BMD</i> genu na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb Ref.sek. GenBank NM_004006.2
Vyšetření DMD/BMD pomocí haplotypové analýzy	Vyšetření haplotypů použitím polymorfismu CA-opakování DYSI, DYSII, STR07, STR44, STR45, STR49, STR50, AFM283
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou NGS - panel Unicorn	Vyšetření všech 79 exonů <i>DMD/BMD</i> genu na přítomnost bodových mutací

### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou MLPA, kit P034/P035 (MRC-Holland)	25	10
Cílené vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu <i>DMD/BMD</i> dle Sangera	25	10
Vyšetření DMD/BMD pomocí haplotypové analýzy	25	10
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou NGS - panel Unicorn	120	25

### Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol,

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po-Pá

7:30 až 14:30 h

### Požadavky na vzorek

**Krev:** min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (novorozenci 1–2 ml)

**Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky:** 10 mg (po dohodě nativní plodová voda)

**Izolovaná DNA:** koncentrace 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

<http://www.mlpa.com>

[www.dmd.nl](http://www.dmd.nl)

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