



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/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 na 3500 živě narozených chlapců. Přibližně 1/3 případů je způsobena *de novo* mutací a nemá žádnou familiární historii. Asi 60% DMD pacientů má delecí alespoň jednoho z celkem 79 exonů genu pro dystrofin. Až 10% pacientů nese duplikaci části genu, u ostatních jsou popisovány bodové mutace.

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, progresse, odpovídající EMG nález

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou MLPA, kitP034/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>	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 vřetření muskulární dystrofie Duchenneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu <i>DMD/BMD</i>	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, Praha 5, 150 06
Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA (novorozenci 1ml)

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

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

<http://www.mlpa.com>

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