



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



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).

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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 odkazy níže) většinou po vyloučení myotonických dystrofií typu 1 a 2 (vyšetření expanzí v genech *DMPK* a *CNBP*)
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 - WES	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 v odůvodněných případech 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	*
Analýza genů <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou NGS - WES	120	*

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 K₃EDTA

Izolovaná DNA: koncentrace 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

<http://neuromuscular.wustl.edu/mother/activity.html#mcd>

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