



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/>



Myoklonická dystonie (DYT11, OMIM 159900)

Myoklonická dystonie je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek zárodečné patogenní varianty 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 varianty genu *SGCE* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu *SGCE*-vázané dystonie (resp. dispoziční k *SGCE*-vázané dystonii) na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Nejsou definována.

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_ 003919.3
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>SGCE</i> Ref.Seq. GenBank NM_ 003919.3

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze po domluvě s laboratoří 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 cílené vyšetření 30	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (dětí 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg 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	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

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