

Spinální muskulární atrofie (SMA, OMIM 253300, 253550, 253400, 271150)

Spinální muskulární atrofie je druhou nejčastější letální autozomálně recesivní dětskou chorobou po cystické fibróze, s incidencí 1 : 10 000 živě narozených dětí a frekvencí heterozygotů uváděnou pro kavkazskou populaci 1 : 35. Onemocnění je charakterizované progresivní svalovou slabostí, způsobenou degenerací a úbytkem buněk předních rohů míšních. Podle nástupu a průběhu onemocnění je nemoc klasifikována do tří nebo více klinických subtypů (SMA I Werdnig-Hoffmann, SMA II, SMA III Kugelberg-Welander, SMA IV-adultní forma).

Molekulárně-genetická diagnostika je založena na stanovení přítomnosti exonu 7 *SMN1* genu, protože 95-98 % pacientů se SMA s mutací v *SMN1* genu má homozygotní delecí tohoto exonu. Asi 2-5 % pacientů jsou složeni heterozygoti (delece/mutace). Zhruba 2 % postižených jedinců mají mutaci, která vznikla *de novo*.

Indikační kritéria

Rodinná anamnéza, hypotonie, progresivní svalová slabost, nález na EMG, neprospívání, pneumonie, skolióza

Vyšetření může indikovat pouze lékařský genetik.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření spinální muskulární atrofie metodou MLPA, kit P021 (MRC-Holland)	Vyšetření počtu kopií genu <i>SMN1a</i> <i>SMN2</i> NM_000344.4 (<i>SMN1</i>), NM_017411.4 (<i>SMN2</i>)

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření spinální muskulární atrofie metodou MLPA, kit P060 nebo P021(MRC-Holland)	25	10

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 (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>

Arkblad EL. et al. (2006). Multiplex ligation-dependent probe amplification improves diagnostics in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 16:830-8.

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