

Spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroba (OMIM 313200)

Spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroba je X-vázané recesivní onemocnění způsobené prodloužením (expanzí) trinukleotidové repetice v exonu 1 genu *AR* nad kritickou mez.

Molekulárně genetickým vyšetřením spinobulbární muskulární atrofie pomocí sekvenování CAG-repetice v exonu 1 genu *AR* je zjišťována přítomnost patogenní expanze CAG-repetice v genu *AR* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní expanze v hemizygotním stavu potvrdí diagnózu spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby na molekulární úrovni u muže, průkaz patogenní expanze v heterozygotním stavu potvrdí přenašečství spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby na molekulární úrovni u ženy.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby metodou sekvenace CAG repetice v genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	Vyšetření délky CAG repetice v exonu 1 genu <i>AR</i> Ref.Seq. GenBank NM_000044.6

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření spinobulbární muskulární atrofie - Kennedyho choroby metodou sekvenace CAG repetice v genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	30	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 (děti 1–2 ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 20–30 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1333/>

<https://omim.org/entry/313200>

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