



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ubl/>

### 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 odevzy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)**

Metoda	Doba odevzy (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 K<sub>3</sub>EDTA (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.