



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

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

- Spinocerebelární ataxie typ 1 (SCA1, OMIM 164400)**
- Spinocerebelární ataxie typ 2 (SCA2, OMIM 183090)**
- Spinocerebelární ataxie typ 3 (SCA3, OMIM 109150)**
- Spinocerebelární ataxie typ 6 (SCA6, OMIM 183086)**
- Spinocerebelární ataxie typ 7 (SCA7, OMIM 164500)**
- Spinocerebelární ataxie typ 8 (SCA8, OMIM 608768)**
- Spinocerebelární ataxie typ 12 (SCA12, OMIM 604326)**
- Spinocerebelární ataxie typ 17 (SCA17, OMIM 607136)**
- Dentatorubrální pallidoluysianská atrofie (DRPLA, OMIM 125370)**
- Spinocerebelární ataxie typ 27B - pozdní nástup (SCA27B, OMIM 620174)**

Spinocerebelární ataxie jsou autozomálně-dominantně dědičná pomalu progredující onemocnění charakterizovaná nejistou anebo nekoordinovanou chůzí o široké bázi často asociovanou s poruchou koordinace končetin, dysartrií a nystagmem. Mohou být přítomné i pyramidální a extrapyramidální symptomy, oftalmoplégie a kognitivní defekt. Často se vyvine atrofie mozečku.

Dědičné formy musí být odlišeny od negenetických příčin ataxií. Přehled hereditárních ataxií s odkazy na jednotlivé klinické jednotky je aktualizován na stránkách GeneReviews. V České republice se nejčastěji vyskytuje Spinocerebelární ataxie typu 2 (SCA2).

**Molekulárně-genetické vyšetření** genů pro SCA1, SCA2, SCA3, SCA6-8, SCA12, SCA17, DRPLA a SCA27B rozliší normální alely od expandovaných alel, které způsobují nemoc.

### Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření SCA je obvykle požadováno v případech

1. podezření na SCA u pacienta s dysfunkcí cerebella a asociovaných systémů cerebella a/nebo míšních lézí a/nebo ztrátou periferního cití s možnými dalšími přídatnými symptomy (viz odkazy níže)
2. SCA27B je indikováno u pacientů s nástupem onemocnění obvykle kolem 55. roku života (v rozmezí od 30 do pozdních 80 let).
3. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v některém z SCA genů
4. prenatalních vyšetření v rodinách s identifikovanou mutací v některém z SCA genů

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17, DRPLA a SCA27B metodou PCR a TP-PCR a fragmentační analýzou na genetickém analyzátoru	SCA1 – ATXN1 gen, kódující region, repetice CAG, oblast 6p22.3
	SCA2 – ATXN2 gen, kódující region, repetice CAG, oblast 12q24.12
	SCA3 – ATXN3 gen, kódující region, repetice CAG, oblast 14q32.12
	SCA6 – ACNA1A gen, kódující region, repetice CAG, oblast 19p13.2
	SCA7 – ATXN7 gen, kódující region, repetice CAG, oblast 3p14.1
	SCA8 – ATXN8OS gen, 3'UTR, repetice (CTA·TAG) <sub>n</sub> (CTG·CAG) <sub>n</sub> , oblast 13q21
	SCA12 – PPP2R2B gen, 5'UTR, repetice CAG, oblast 5q32
	SCA17 – TBP gen, kódující region, repetice CAG/CAA, oblast 6q27
	DRPLA – DRPLA gen, kódující region, repetice CAG, oblast 12p13.31
	SCA27B - FGF14 gen, intron 1, repetice GAA, oblast 13q33



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

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

Ústav biologie a lékařské genetiky

**Doby odezvy vzorků** (\* STATIM pro cílené vyšetření známé mutace, jinak pouze po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17, DRPLA a SCA27B metodou PCR a TP-PCR a fragmentační analýzou na genetickém analyzátoru	60	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 nativní choriové klky:** 10 mg

**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v minimálním množství 60 μl

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

## Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1138/>

<http://neuromuscular.wustl.edu/ataxia/domatax.html>

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