



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/>

## Charcot-Marie-Tooth (CMT/HNPP, OMIM 118220, 162500)

Choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT) patří do skupiny geneticky a fenotypově heterogenních onemocnění. Je nejčastějším geneticky podmíněným nervosvalovým onemocněním (1:2 500 - 4 000), které postihuje periferní nervy, a způsobuje tak celkové oslabení svalstva.

Nejčastější příčinou CMT onemocnění jsou duplikace a delece genu pro periferní myelinový protein 22 (PMP22), ležícího na krátkých raménkách chromozomu 17 v oblasti 17p11.2-12. Asi 70% všech případů CMT je zapříčiněno submikroskopickou duplikací o velikosti 1,4 Mb v oblasti genu pro PMP22. Tato tzv. duplikovaná forma CMT1A je tedy nejčastější formou dědičných neuropatií. Naopak submikroskopická delece v této oblasti vede ke vzniku hereditárních neuropatií se sklonem k tlakovým obrnám – tzv. tomakulózní neuropatie (HNPP), které jsou druhým nejčastějším případem CMT (1-2%).

Protein PMP22 je hlavní strukturální složkou periferního kompaktního myelinu, který se účastní procesu myelinizace. Jeho zvýšená exprese (duplikace) nebo snížená exprese (delece) způsobí snížení strukturální stability myelinu, což je lipoprotein tvořící ochranné obaly kolem výběžků (axonů) nervových buněk. V důsledku toho dochází k poruše myelinizace, a tím i k poruše přenosu nervového signálu nervovým vláknem.

### Indikační kritéria

distální svalová slabost a atrofie na DK, EMG - rychlost vedení periferním nervem výrazně snížená < 38 m/s, deformita chodidla

### Analytická metoda

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření CMT/HNPP metodou MLPA, kit P033 (MRC-Holland)	Vyšetření počtu kopií genu <i>PMP22</i> Ref. sek. GenBank <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nuccore/000304.3">NM_000304.3</a>

### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření CMT metodou MLPA, kit P033 (MRC-Holland)	25	10

### Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky,  
4. patro G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol  
V Úvalu 84, Praha 5,  
150 06

Centrální příjem vzorků:  
Po – Pá  
7:30h – 14.30h

### Požadavky na vzorek

**Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA (novorozenci 1ml)**

**Izolovaná DNA - 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 označit jednoznačně jako DNA plodu.

### Odkazy

<http://www.mlpa.com>

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