



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/>

Thomsenova kongenitální myotonie gen *CLCN1* (118425 OMIM)

Beckerova kongenitální myotonie gen *CLCN1* (118425 OMIM)

Kongenitální paramyotonie gen *SCN4A* (603967 OMIM)

Kongenitální myotonické syndromy jsou vzácná dědičná svalová onemocnění asociována s myotonií, přičemž dystrofická komponenta není prominentně vyjádřena (non-dystrofické myotonické syndromy). Jsou způsobeny mutacemi v genu *CLCN1* lokalizovaném na chromozomu 7, kde mohou způsobit jak recesivní formu (Beckerova kongenitální myotonie) tak dominantní formu (Thomsenova kongenitální myotonie), nebo mutacemi v genu pro sodíkový kanál *SCN4A*, které mají dominantní efekt (kongenitální paramyotonie, hyperkalemická a hypokalemická periodická paralýza a myotonie provokované draslíkem).

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Molekulárně-genetické vyšetření non-dystrofických myotonií je obvykle požadováno v případě

1. podezření neurologa - specialisty na nervosvalová onemocnění na tato onemocnění (symptomy viz odkazy níže) většinou po vyloučení myotonických dystrofií typu 1 a 2 (vyšetření expanzí v genech *DMPK* a *CNBP*)
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v některém z genů *SCN4A* nebo *CLCN1*

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou sekvenování dle Sangera	Vyšetření kódující oblasti genu <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> .
Vyšetření genu <i>CLCN1</i> metodou MPLA (MRC Holland kit P-350)	Vyšetření kódující oblasti genu <i>CLCN1</i>
Analýza genů <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou NGS - Unicorn	Vyšetření kódující oblasti genu <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> a delecí/duplikací v genech <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i>

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

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genů <i>CLCN1</i> a <i>SCN4A</i> metodou sekvenování a MLPA	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>4. patro, G. ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků:</p> <p>Po–Pá 7:30 až 14:30 h</p>	<p>Krev: min. 4 ml do K₃EDTA</p> <p>Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 60 μl.</p> <p>Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky: 20 mg.</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.</p>	<p>http://neuromuscular.wustl.edu/mother/activity.html#mcd</p>

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