



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/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Myoklonická dystonie (MYC/DYT-SGCE, DYT11, OMIM 159900)

**Myoklonická dystonie** je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek zárodečné patogenní varianty genu *SGCE*. Projevuje se dystonií s myoklonickými záškuby. U onemocnění byl pozorován maternální imprinting (při dědění mutace od matky se onemocnění u nositele neprojeví)

Molekulárně genetickým vyšetřením myoklonické dystonie pomocí sekvenování genu *SGCE* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *SGCE* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu *SGCE*-vázané dystonie (resp. dispozici k *SGCE*-vázané dystonii) na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

### Indikační kritéria

Nejsou definována.

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření myoklonické dystonie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SGCE</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SGCE</i> Ref.Seq. GenBank NM_ 003919.3

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření myoklonické dystonie metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SGCE</i> sekvenováním dle Sangera	60	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p><a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1414/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1414/</a></p> <p><a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/159900">http://omim.org/entry/159900</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/604149">http://omim.org/entry/604149</a></p>

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