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://ublg.lf2.cuni.cz/

## Duchenneova a Beckerova svalová dystrofie (DMD OMIM 310200, BMD OMIM 300376)

Duchenneova a Beckerova muskulární dystrofie (DMD/BMD) je X–vázané neuromuskulární onemocnění charakterizované progresivní svalovou slabostí, s incidencí 1 na 3500 živě narozených chlapců. Přibližně 1/3 případů je způsobena *de novo* mutací a nemá žádnou familiární historii. Asi 60% DMD pacientů má deleci alespoň jednoho z celkem 79 exonů genu pro dystrofin. Až 10% pacientů nese duplikaci části genu, u ostatních jsou popisovány bodové mutace.

**Indikační kritéria**

Pozitivní rodinná anamnéza, progresivní symetrická svalová slabost, hypertrofie lýtek, symptomy před 5. rokem života, vysoká hladina kreatin kinázy v séru, svalové křeče, myoglobinurie, případně kardiomyopatie, opožděné vývojové milníky, progrese, odpovídající EMG nález

## Analytické metody

| Metoda | Vyšetřované markery/oblasti: |
|---|---|
| Vyšetření muskulární dystrofie Ducheneova/Beckerova typu metodou MLPA, kitP034/P035 (MRC-Holland) | Vyšetření všech 79 exonů DMD/BMD genu na přítomnost delece nebo duplikace |
| Vyšetření muskulární dystrofie Ducheneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu *DMD/BMD* | Vyšetření všech 79 exonů DMD/BMD genu na přítomnost bodových mutací a menších přestaveb<br>(prenatálně jen cílené vyšetření známé mutace!)<br>Ref.sek. GenBank NM_004006.1 |
| Vyšetření DMD/BMD pomocí haplotypové analýzy | Vyšetření haplotypů použitím polymorfismu CA-opakování<br>DYSI, DYSII, STR07,STR44, STR45, STR49, STR50,AFM283 |

## Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s laboratoří)

| Metoda | Doba odezvy (pracovní dny): | |
|---|---|---|
| | Běžně | Statim |
| Vyšetření muskulární dystrofie Ducheneova/Beckerova typu metodou MLPA, kitP034/P035 (MRC-Holland) | 20 | 10 |
| Vyšetření muskulární dystrofie Ducheneova/Beckerova typu metodou sekvenování genu *DMD/BMD* | 120 | 20 |
| Vyšetření DMD/BMD pomocí haplotypové analýzy | 20 | 10 |

## Kontaktní informace

**Oddělení lékařské molekulární genetiky**
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 $K_3$EDTA** (novorozenci 1ml)

**Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky** (10 mg), **po dohodě nativní plodová voda**

**Izolovaná DNA** - 50 - 300 ng/ul a více v množství 50 ul, pro sekvenování celého genu DMD/BMD v množství 100ul

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

## Odkazy

http://www.mlpa.com

**Transport** vzorku co nejdříve, (nejpozději do 3 hodin po odběru) ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem (chladící vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.