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/

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).

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 http://neuromuscular.wustl.edu/mother/activity.html#mcd) většinou po vyloučení myotonických dystrofií typu 1 a 2 (vyšetření expanzí v genech DMPK A ZNF9)
2. příbuzných pacientů s identifikovanou mutací v některém z genů *SCN4A* nebo *CLCN1*)

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření genu *CLCN1* a *SCN4A* metodou sekvenování dle Sangera	Vyšetření kódující oblasti genu *CLCN1* a *SCN4A.*
Vyšetření genu *CLCN1* metodou MPLA (MRC Holland kit P-350)	Vyšetření kódující oblasti genu *CLCN1*

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genů *CLCN1 a SCN4A* metodou sekvenování a MLPA	6 měsíců	*

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_3EDTA

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 50 ul.

Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg).

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

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 horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.