

Myotone Dystrophie PROMM (DM2)

Genetik und Klinik

Die proximale myotone Muskeldystrophie (PROMM) ist eine Multisystemerkrankung mit proximaler Muskelschwäche, Myotonie, kardialen Symptomen und Katarakt. Prävalenz ca. 1:100'000. Beginn der Krankheit meist erst zwischen dem 40. und 50. Lebensjahr. Im Gegensatz zu myotoner Dystrophie Steinert keine congenitalen Fälle beschrieben, sehr selten juveniler Beginn. Zudem proximal betonte Muskelschwäche unter Einschluss des Becken- und Schultergürtels mit häufigen Myalgien. Zusätzliche Symptome/Befunde: Myotonie, Tremor, kardiale Manifestationen mit Arrhythmie und Reizleitungsstörungen und evt. Kardiomyopathie, hintere Linsen-Kapseltrübung, endokrine Störungen, biochemische Anomalien (Hypogammaglobulinämie, Cholestase). Die Prognose wird durch das Ausmass der kardialen Beteiligung bestimmt. Die Ateminsuffizienz ist selten schwer. Die Patienten bleiben oft bis zum 60. Lebensjahr gehfähig.

Die Krankheit wird autosomal-dominant vererbt. Ursache ist die Expansion eines CCTG-Repeats im Intron 1 des CNBP/ZNF9-Gens (3q21). Gelegentlich, aber nicht konstant wurde Antizipation beschrieben. Die Expansionsgrösse ist nicht mit dem Erkrankungsalter korreliert.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss einer CCTG-Repeat Expansion im Intron 1 des CNBP/ZNF9-Gens

Fachbereich: Neurologie

Methode: - PCR-Amplifikation von normalen Repeat-Trakt-Allelen
- TP-PCR = indirekter Nachweis von CCTG-Expansionen

Gen(e): CNBP

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -