

Myotone Dystrophie Steinert (DM1)

Genetik und Klinik

Die Steinert-Krankheit, auch Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) genannt, ist eine autosomal-dominant vererbte Muskelkrankheit mit Myotonie und Funktionsstörungen einer Vielzahl von Organen. Symptome sind Muskelschwäche, Reizleitungsstörungen des Herzens, Katarakt, endokrine Störungen, Schlafstörungen und Stirnglatze. Es ist die häufigste der im Erwachsenenalter beginnenden Muskeldystrophien. Die Prävalenz wird auf 1:20'000 geschätzt.

Die Krankheit verläuft meist langsam progredient, aber gelegentlich werden auch rapide Verschlechterungen gesehen. Wegen der erhöhten Mortalität aufgrund pulmonaler und kardialer Komplikationen ist die Lebenserwartung reduziert.

Die zugrunde liegende Mutation ist eine Expansion des CTG-Trinukleotidrepeats im 3'-Bereich des DMPK-Gens (Dystrophia myotonica-protein kinase-Gen) in der Chromosomenregion 19q13.2-q13.3. Ab Repeatzahlen von > 50 ist mit Symptomen zu rechnen, wobei bei kleinen Expansion manchmal nur Katarakte auftreten können. Patienten mit der schweren neonatalen Form haben z.T. über 1'000 CTG-Repeats (hier praktisch immer über betroffene Mütter vererbt). Ursache der familiär beobachteten Antizipation, d.h. Vorverlagerung des Erkrankungsalters in aufeinander folgenden Generationen, ist eine Zunahme der Repeatzahl von Generation zu Generation und die negative Korrelation der Repeatzahl mit dem Erkrankungsalter.

Eine vorgeburtliche Diagnostik ist indiziert vorallem bei Risiko für die neonatale Form bei mütterlicher Erkrankung.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss einer CTG-Triplett-Repeat Expansion im DMPK- bzw. DM1-Gen (Myotone Dystrophie Steinert)

Fachbereich: Neurologie

Methode:

- Normalallel-PCR (Brook et al., Cell 68 (1992))
- TP-PCR = indirekter Nachweis von CTG-Expansionen
- Long-Expand-PCR und Agarosegelelektrophorese zur Längenbestimmungen von Expansionen

Gen(e): DMPK

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: -