

## Oculopharyngeale Muskeldystrophie, OPMD (PABPN1)

### Genetik und Klinik

Die oculo-pharyngeale Muskeldystrophie (OPMD) ist eine spät beginnende, nur langsam progrediente Myopathie mit Lidptose, Dysphagie und gelegentlicher Beteiligung anderer Schädel- und Extremitätenmuskeln. Beginn im 4.-5. Lebensjahrzehnt mit progredienter und oft asymmetrischer Lidptose mit kompensatorischer Kontraktion der Stirnmuskulatur und charakteristischer Retroflexion des Halses. Ein frühes Symptom ist auch die Dysphagie (Regurgitation und Aspirationsgefahr). Häufig auch Schwäche der Gliedergürtelmuskulatur, besonders Beckengürtel.

Die Myopathie wird autosomal-dominant vererbt. Verantwortliche Mutation ist eine kurze GCN-Trinukleotid-Expansion im PABPN1-Gen in der Chromosomenregion 14q11.2-q13. Das Gen kodiert für das nukleäre Poly-Adenylat-bindende Protein-1.

### Dienstleistung

**Auftrag:** Nachweis/Ausschluss einer GCN-Triplett-Repeat Expansion im PABPN1-Gen

**Fachbereich:** Neurologie

**Methode:** PCR und GCN-Repeatlängenbestimmung mittels Kapillarelektrophorese

**Gen(e):** PABPN1

### 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:** -