



## VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

### Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu – Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

D-KPDPM-DMP-10 | strana 1 z 1 | verze 1 | platnost od 1. 12. 2022

## INDIKAČNÍ KRITÉRIA

### Indikační kritérium - Danonova choroba

Souhrn	<b>Danonova choroba</b> = deficit lysosomálního membránového proteinu LAMP2 <b>Defektní gen – LAMP2</b>
Dědičnost	X - vázaná
Klinické symptomy	<b>Muži (X-hemizygoti)</b> hlavní – kardiomyopatie (s pre-excitací), myopatie kosterního svalu, lehký kognitivní deficit vedlejší – hepatopatie, oftalmopatie  <b>Ženy (X-heterozygotky)</b> fenotyp je obecně mitigován a variabilní v porovnání s mužskými pacienty
Nástup klinických příznaků	<b>Muži</b> – dětství až mladší dospělost <b>Ženy</b> – variabilní, ale obecně o 5-10 let později než u pacientů mužů
Laboratorní nálezy	variabilní zvýšení CK, myoglobinu, troponinu I, AST, ALT
Diferenciální diagnostika	1. Hypertrofická kardiomyopatie – <b>zkrácení PQ intervalu</b>  2. Průkaz absence LAMP2 proteinu v krevních buňkách (imunodetekční metody) muži i ženy – kvantitativní hodnocení (různá mozaikovitost u různých buněčných i tkáňových typů) v elementech bílé krevní řady periferní krve metodou průtokové cytometrie  3. Vyšetření DNA pro vyloučení mutace <i>LAMP2</i> genu (následuje po průkazu absence LAMP2 proteinu v krevních buňkách)
<b>Imunodetekční metody je vhodné provádět v elementech bílé krevní řady.</b> Biopsie kosterního svalu nebo endomyokardu <u>by neměly být metodou první volby.</u> Nutno vyloučit hypertrofické kardiomyopatie na <u>metabolickém základě</u> – zejména mitopatie, GSD III a IV, CDG syndrom, Fabryho nemoc, PRKAG2 deficit. <b>Indikaci k vyšetření by měl provádět lékař ze specializovaného kardiologického pracoviště.</b> Konzultace v KPDPM VFN a 1. LF – MUDr. Jakub Sikora, PhD., Laboratoř pro studium vzácných nemocí, tel. 22496 7041, 22496 7689	