



## 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

|   |  |
|---|--|
| <b>Souhrn</b>   | <b>Danonova choroba</b><br>= deficit lysosomálního membránového proteinu LAMP2<br><b>Defektní gen – LAMP2</b>  |
| <b>Dědičnost</b>  | X – vázaná   |
| <b>Klinické symptomy</b>  | <b>Muži (X-hemizygoti)</b><br>hlavní – kardiomyopatie (s pre-excitací), myopatie kosterního svalu, lehký kognitivní deficit vedlejší – hepatopatie, oftalmopatie<br><br><b>Ženy (X-heterozygotky)</b><br>fenotyp je obecně mitigován a variabilní v porovnání s mužskými pacienty  |
| <b>Nástup klinických příznaků</b>   | <b>Muži</b> – dětství až mladší dospělost<br><b>Ženy</b> – variabilní, ale obecně o 5-10 let později než u pacientů mužů   |
| <b>Laboratorní nálezy</b>   | variabilní zvýšení CK, myoglobinu, troponinu I, AST, ALT   |
| <b>Diferenciální diagnostika</b>  | <ol style="list-style-type: none"><li>Hypertrofická kardiomyopatie – <b>zkrácení PQ intervalu</b></li><li>Průkaz absence LAMP2 proteinu v krevních buňkách (imunodetekční metody)<br/>muži i ženy – kvantitativní hodnocení (různá mozaikovitost u různých buněčných i tkáňových typů) v elementech bílé krevní řady periferní krve metodou průtokové cytometrie</li><li>Vyšetření DNA pro vyloučení mutace <i>LAMP2</i> genu (následuje po průkazu absence LAMP2 proteinu v krevních buňkách)</li></ol> |
| <p><b>Imunodetekční metody je vhodné provádět v elementech bílé krevní řady.</b><br/>Biopsie kosterního svalu nebo endomyokardu <u>by neměly být metodou první volby.</u><br/>Nutno vyloučit hypertrofické kardiomyopatie na <u>metabolickém základě</u> – zejména mitopatie, GSD III a IV, CDG syndrom, Fabryho nemoc, PRKAG2 deficit.<br/><b>Indikaci k vyšetření by měl provádět lékař ze specializovaného kardiologického pracoviště.</b><br/>Konzultace v KPDPM VFN a 1. LF – MUDr. Jakub Síkora, PhD., Laboratoř pro studium vzácných nemocí, tel. 22496 7041, 22496 7689</p> |  |