



## Myotone Dystrophie Typ2 / Proximale Myotone Myopathie (DM2/PROMM)

OMIM: 602668

ICD-10: G71.1

Gen(e): ZNF9/CNBP (OMIM 116955)

### Ansprechpartner

Name: Dr. rer. nat. Sibylle Jakubiczka

Tel: 67-15343

FAX: 67-15066

EMAIL: [sibylle.jakubiczka@med.ovgu.de](mailto:sibylle.jakubiczka@med.ovgu.de)

### Klinische Symptomatik

Die klinische Symptomatik von DM2/PROMM ähnelt der der Myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1), wobei bei DM2/PROMM vorwiegend die proximalen Muskelgruppen betroffen sind. Bei vielen Patienten treten Muskelschmerzen auf. Ebenso wie bei der DM1 sind Katarakt, Diabetes und Fertilitätsstörungen häufig zu beobachten, während die Facies myopatica deutlich seltener ist.

Für DM2 sind ein späteres Manifestationsalter (typisch in der 3. Dekade) und ein in der Regel milderer Verlauf im Vergleich zu DM1 zu beobachten. Kongenitale Verläufe von DM2/PROMM sind nicht beschrieben.

### Genetik

Die Ursache von DM2/PROMM ist eine autosomal-dominant vererbte Expansion eines CCTG-Repeats in Intron 1 des ZNF9/CNBP-Gens auf Chromosom 3q21.3. Bei Normalpersonen findet man bis zu 30 CCTG-Einheiten während bei DM2/PROMM-Patienten expandierte Allele mit 75 bis 11.000 CCTG-Einheiten als alleinige Ursache der Erkrankung vorliegen.

### Indikation

- V. a. Myotone Dystrophie bzw. differentialdiagnostische Abklärung
- prädiktive Diagnostik auf DM2 bei volljährigen Ratsuchenden bei positiver Familienanamnese

### Häufigkeit

Ca. 1 : 20.000

### Methodik

Stufe 1: Fragmentanalyse (PCR)

Stufe 2: Southern-Blot

### Untersuchungsmaterial

5 - 10 ml EDTA-Blut

Versand der Blutprobe ungekühlt per Post

**Dauer der Untersuchung**

Stufe 1: ca. 2 Wochen

Stufe 2: ca. 4 Wochen

**Hinweis:**

Schriftliche Einwilligung gemäß GenDG erforderlich