

Addendum 2.

I.g.v. een spierdystrofie kan in 1^e instantie in uw eigen ziekenhuis immunohistochemisch onderzoek worden verricht, zie tabel A. In het klinisch moleculair genetisch laboratorium van het LUMC kan vervolgens zowel aanvullend immunohistochemisch als immunobiochemisch (Western blot analyse) onderzoek op het spierbiopt worden verricht, waarna gericht DNA onderzoek van de bloedmonsters kan worden uitgevoerd. Ook in Nijmegen en Amsterdam (AMC) wordt uitgebreid immunohistochemisch onderzoek gedaan.

A.: immunologische kleuringen: voor immunohistochemisch spierweefsel onderzoek

AB	FIRMA	clone	Klasse
Spectrine	Novocastra-spec1	RBC2/3D5	IgG1
Dystrofine 1	Novocastra-Dys1	Dy4/6D3	IgG2a
Dystrofine 2	Novocastra-Dys2	Dy8/6C5	IgG1
Dystrofine 3	Novocastra-Dys3	Dy10/12B2	IgG2a
Sarcoglycan alfa	Novocastra/NCL-α-SARC	Ad1/20A6	IgG1

B.: immunobiochemisch onderzoek + DNA onderzoek (LUMC)

Western Blot analyse: Dystrofine
Merosine
Calpaïne-3
Dysferline

Aanvullende immunohistochemische kleuringen:

Dystrofinopathie (B/DMD)
Sarcoglycanopathieën (LGMD2C, E, F)
Calpaïne-3 (LGMD2A)
LamineA/C (LGMD1B)
Caveoline-3 (LGMD1C)
Emerine (EMD)
Merosine
Laminine
Collageen VI

DNA onderzoek: Dystrofinopathie (B/DMD)
Caveoline-3 (LGMD1C)
Calpaïne-3 (LGMD2A)
Dysferline (LGMD2B)
Sarcoglycanopathieën (LGMD2C-F)
Fukutin-related protein gen (LGMD2I)
Emerine (EMD)

C.. Beschikbaarheid DNA-diagnostiek/mutatie-analyse in Nederland overige diagnosen: <http://www.dnadiagnostieknijmegen.nl/>