



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

## Idiopatická torzní dystonie (DYT1, OMIM 128100)

Idiopatická torzní dystonie je autosomálně dominantně dědičné onemocnění s neúplnou penetrancí způsobené zárodečnou mutací genu *TORIA*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu idiopatické torzní dystonie (DYT1) pomocí sekvenování exonu 5 genu *TORIA* je zjišťována přítomnost patogenní mutace c.907\_909delGAG p.(Glu303del) v exonu 5 genu *TORIA* v genomové DNA probanda. Průkaz této patogenní mutace potvrdí u symptomatických osob diagnózu idiopatické torzní dystonie (DYT1) na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1492/>

<http://omim.org/entry/128100>

<http://omim.org/entry/605204>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření idiopatické torzní dystonie (DYT1) metodou sekvenace exonu 5 genu <i>TORIA</i> sekvenováním dle Sangera	exon 5 genu <i>TORIA</i> pro cílenou detekci patogenní mutace c.907_909delGAG p.(Glu303del) v exonu 5 genu <i>TORIA</i> (RefSeq GenBank NM_000113.2)

**Doby odevzy vzorků** (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření idiopatické torzní dystonie (DYT1) metodou sekvenace exonu 5 genu <i>TORIA</i> sekvenováním dle Sangera	30, kratší termín po domluvě s garantem metody	-

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14:30h</p>	<p><b>Krev – 5-10 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b> (děti 1-2ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky</b> (20 mg)</p> <p><b>Izolovaná DNA</b> - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

**Transport vzorku** do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladičí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.