



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

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

Dopa-responzivní dystonie (DYT5, OMIM 128230)

Dopa-responzivní dystonie je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní mutace genu *GCHI*. Dopa-responzivní dystonie může být vzácně způsobena mutacemi jiných genů: *SPR* nebo *TH*. Vyšetření genů *SPR* a *TH* se provádí jen u *GCHI*-negativních pacientů s prokázanou terapeutickou odpovědí na L-dopa.

Molekulárně genetickým vyšetřením Dopa-responzivní dystonie pomocí sekvenování genu *GCHI* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *GCHI* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *GCHI* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu *GCHI*-vázané Dopa-responzivní dystonie na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1508/><http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/><http://omim.org/entry/128230><http://omim.org/entry/600225>

Indikační kritéria

diagnostický test u pacientů s dystonií a prokázanou terapeutickou odpovědí na L-dopa

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>GCHI</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	Vyšetření kódujících exonů genu <i>GCHI</i> Ref.Seq. GenBank NM_000161.2
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu <i>GCHI</i> metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SPR</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SPR</i> Ref.Seq. GenBank NM_003124.4
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5b) metodou sekvenace genu <i>TH</i>	Vyšetření kódujících exonů genu <i>TH</i> Ref.Seq. GenBank NM_199292.2

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>GCHI</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	3 měsíce, cílené vyšetření 1 měsíc	5 (od dodání DNA), 7 (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)	3 měsíce, cílené vyšetření 1 měsíc	5 dní (od dodání DNA), 7 dní (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové)
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SPR</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, cílené vyšetření 1 měsíc	
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5b) metodou sekvenace genu <i>TH</i>	6 měsíců, cílené vyšetření 1 měsíc	



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

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem

vzorků:

Po – Pá

7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 -10 ml do K₃EDTA

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20 - 30 ul

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

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 (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.