



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

Allan-Herndon-Dudley Syndrom [OMIM #30523]

Synonymum: Deficience specifického membránového transportéru tyroidního hormonu MCT8 (SLC16A12)

Syndrom Allan-Herndon-Dudley patří mezi syndromové X-vázané mentální retardace s vysokou hladinou T3 v séru. Všichni postižení muži mají těžké vývojové opoždění, infantilní hypotonii, poruchu chůze a dystonii. Pacienti mají též defekt hormonů štítné žlázy, který se projevuje neobvyklou kombinací zvýšené hladiny trijodotyroninu (T3) v séru, snížené hladiny tyroxinu (T4) v séru a nízkou koncentrací reverzního trijodotyroninu (reverzní T3, rT3), jak u mužů, tak s nižším stupněm i u žen. U pacientů se syndromem Allan-Herndon-Dudley byly popsány mutace v genu *MCT8 (SLC16A2)*. Hladina T4 bývá často redukována, ale může být i normální. Koncentrace tyreotropinu (TSH) v séru jsou normální nebo mírně zvýšené.

Indikační kritéria

- mentální retardace
- pacienti, u kterých je požadováno vyšetření genu *MCT8*, musí být nejprve vyšetřeny na přítomnost abnormalit hormonů štítné žlázy

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sangera	Mutace v kódující oblasti genu <i>MCT8 (SLC16A2)</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s laboratoří)*

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genů <i>MCT8 (SLC16A2)</i> metodou sekvenování dle Sangera	6 měsíců	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky, 4.patro G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5 – 10 ml do K₃EDTA</p> <p>Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg), po dohodě nativní plodová voda</p> <p>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	<p>http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26373/</p>

Transport vzorku co nejdříve (nejpozději do 3 hodin po odběru) ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem (chladičkové vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.