



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:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

Ústav biologie a lékařské genetiky

Deficit glukózového transportéru-1 (deficit GLUT1) (MIM 606777)

Deficit glukózového transportéru-1 (deficit GLUT1) způsobený patogenní zárodečnou mutací genu *SLC2A1* je ve většině případů autozomálně dominantně dědičný, je příčinou řady alelických onemocnění projevujících se dystonií, epilepsií a dalšími příznaky .

Molekulárně genetickým vyšetřením deficitu GLUT1 pomocí sekvenování genu *SLC2A1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SLC2A1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu deficitu GLUT1 na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1430/><http://omim.org/entry/606777><http://omim.org/entry/138140>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou sekvenování genu <i>SLC2A1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SLC2A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_006516

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou sekvenování genu <i>SLC2A1</i> sekvenováním dle Sangera	3 měsíce, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 1 měsíc	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
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	Krev – 5-10 ml do K₃EDTA (děti 1-2ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg) Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.