



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

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. U mužů se projevuje vysokou hladinou T3, defektem buněčného transportéru tyroidního hormonu s těžkým vývojovým opožděním, poruchou chůze a dystonií. Pacienti mají též neobvyklou kombinaci zvýšenou hladinu 3,3',5'-trijodotyroninu (T3) v séru, snížený tyroxin v séru (T4) a nízkou koncentraci 3,3',5'-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)*.

Indikační kritéria

- mentální retardace
- přítomnost abnormální tyroxinu (pacienti, u kterých je požadováno vyšetření genu *MCT8* ,musí být nejprve vyšetřeny na přítomnost abnormální tyroxinu).

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 v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genů <i>MCT8(SLC16A2)</i> metodou sekvenování dle Sangera	120	*

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 ml do K₃EDTA</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 musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.