



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/)

Primární dystonie vázaná na gen *THAP1* (DYT6) (OMIM 602629)

Dystonie vázaná na lokus DYT6 je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, způsobené zárodečnou patogenní variantou genu *THAP1*.

Molekulárně genetickým vyšetřením dystonie pomocí sekvenování genu *THAP1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *THAP1* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece/duplikace genu *THAP1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu *THAP1*-vázané dystonie na molekulární úrovni.

užitečné odkazy:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21793105/><https://omim.org/entry/602629>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření DYT6 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>THAP1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1 - 3) genu <i>THAP1</i> RefSeq. GenBank NM_018105.2
Vyšetření DYT6 metodou MLPA, kit P059 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece/duplikace genu <i>THAP1</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření DYT6 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>THAP1</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření DYT6 metodou MLPA, kit P059 (MRC-Holland)	90, kratší termín po domluvě s garantem metody	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5, 150 06Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14:30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 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

Odkazy

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