



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

### Cervikální dystonie

### DYT24 (OMIM 615034) a DYT25 (OMIM 615073)

Dystonie 24 je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní mutace genu pro anoctamin 3 (*ANO3*). Způsobuje fokální dystonie ovlivňující krk, hrtanové svaly a svaly horních končetin u dětí i dospělých.

Dystonie 25 je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní mutace genu *GNAL*. Projevuje se nástupem fokální dystonie u dospělých, obvykle postihuje krk a další oblasti, zejména obličejové a hrtanové svaly (méně často končetiny).

**Molekulárně genetickým vyšetřením dystonie 24 pomocí sekvenování genu *ANO3* nebo dystonie 25 pomocí sekvenování genu *GNAL* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *ANO3* nebo *GNAL* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu *ANO3*-vázané dystonie nebo *GNAL*-vázané dystonie na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4150528/><https://omim.org/entry/615034><https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535640/><https://omim.org/entry/615073>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření DYT24 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ANO3</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1 - 27) genu <i>ANO3</i> RefSeq. GenBank NM_031418.3
Molekulárně genetické vyšetření DYT25 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>GNAL</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření všech kódujících exonů (1 - 12) genu <i>GNAL</i> RefSeq. GenBank NM_182978.3

### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření DYT24 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ANO3</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření DYT25 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>GNAL</i> sekvenováním dle Sangera	90	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 K<sub>3</sub>EDTA (dětí 1-2ml)

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (10 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 100 μl (alespoň 10 μg DNA)

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.