



### Izolovaná dystonie

### DYT-ANO3 (DYT 24, OMIM 615034) a DYT-GNAL (DYT 25, OMIM 615073)

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

DYT-GNAL (DYT 25) je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní varianty 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 izolované dystonie DYT-ANO3 pomocí sekvenování genu *ANO3* a/nebo izolované dystonie DYT-GNAL pomocí sekvenování genu *GNAL* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *ANO3* a/nebo *GNAL* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu DYT-ANO3 nebo DYT-GNAL izolované dystonie na molekulární úrovni.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### Indikační kritéria

Nejsou definována.

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření DYT-ANO3 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 DYT-GNAL 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 po dohodě s laboratoří)**

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření DYT-ANO3 metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>ANO3</i> sekvenováním dle Sangera	90	10
Vyšetření DYT-GNAL metodou sekvenování jednotlivých exonů genu <i>GNAL</i> sekvenováním dle Sangera	90	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 10 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 100 μl (alespoň 10 μg DNA)</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/</a></p> <p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535640/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535640/</a></p> <p><a href="https://omim.org/entry/615073">https://omim.org/entry/615073</a></p> <p><a href="https://www.omim.org/entry/615034">https://www.omim.org/entry/615034</a></p>

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