



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ubl/>

Izolovaná dystonie vázaná na gen *THAP1* (DYT-*THAP1*) (OMIM 602629)

Izolovaná dystonie vázaná na gen *THAP1* (dříve 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 varianty genu *THAP1* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece/duplikace genu *THAP1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu *THAP1*-vázané dystonie na molekulární úrovni.

Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

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_018105.3
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 po dohodě s laboratoří)

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

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA (děti 1–2 ml)**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 10 mg**Izolovaná DNA:** koncentrace 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

<https://www.omim.org/entry/609520><https://omim.org/entry/602629><https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>

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