



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

Dopa-responzivní dystonie (DYT5, OMIM 128230)

Dopa-responzivní dystonie je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní mutace genu *GCHI*. Dopa-responzivní dystonie může být vzácně způsobena mutacemi jiných genů: *SPR* nebo *TH*. Vyšetření genů *SPR* a *TH* se provádí jen u *GCHI*-negativních pacientů s prokázanou terapeutickou odpovědí na L-dopa.

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

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1508/><http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/><http://omim.org/entry/128230><http://omim.org/entry/600225>

Indikační kritéria

diagnostický test u pacientů s dystonií a prokázanou terapeutickou odpovědí na L-dopa

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>GCHI</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	Vyšetření kódujících exonů genu <i>GCHI</i> Ref.Seq. GenBank NM_000161.2
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu <i>GCHI</i> metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SPR</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SPR</i> Ref.Seq. GenBank NM_003124.4
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5b) metodou sekvenace genu <i>TH</i>	Vyšetření kódujících exonů genu <i>TH</i> Ref.Seq. GenBank NM_199292.2

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>GCHI</i> sekvenováním dle Sangera, akreditovaná metoda	60, cílené vyšetření 30	10
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)	60, cílené vyšetření 30	10
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SPR</i> sekvenováním dle Sangera	60, cílené vyšetření 30	
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5b) metodou sekvenace genu <i>TH</i>	60, cílené vyšetření 30	



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

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem

vzorků:

Po – Pá

7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 ml do K₃EDTA

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20 - 30 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.