

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 NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>ANO3</i> , RefSeq. GenBank NM_031418.3 a <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
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

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 K ₃ EDTA (dětí 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 10 mg Izolovaná DNA: koncentrace 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 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/ https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535640/ https://omim.org/entry/615073 https://www.omim.org/entry/615034
Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.		