

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 NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

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>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>THAP1</i> RefSeq. GenBank NM_018105.3

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	30	10
Vyšetření DYT6 metodou MLPA, kit P059 (MRC-Holland)	30	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 (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.