

Allan-Herndon-Dudley Syndrom (OMIM 30523)

Synonymum: Deficience specifického membránového transportéru tyroidního hormonu MCT8 (SLC16A12)

Syndrom Allan-Herndon-Dudley patří mezi syndromové X-vázané mentální retardace. U mužů se projevuje vysokou hladinou T3, defektem buněčného transportéru tyroidního hormonu s těžkým vývojovým opožděním, poruchou chůze a dystonií. Pacienti mají též neobvyklou kombinaci zvýšené hladiny 3,3',5'-trijodotyroninu (T3) v séru, sníženého tyroxinu v séru (T4) a nízké koncentrace 3,3',5'-trijodotyroninu (reverzní T3, rT3), a to jak u mužů, tak s nižším stupněm i u žen. U pacientů se syndromem Allan-Herndon-Dudley byly popsány mutace v genu *MCT8*(*SLC16A2*).

Indikační kritéria

- mentální retardace
- přítomnost abnormalit tyroxinu (pacienti, u kterých je požadováno vyšetření genu *MCT8*, musí být nejprve vyšetřeni na přítomnost abnormalit tyroxinu).

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou sekvenování dle Sanger	Mutace v kódující oblasti genu <i>MCT8</i> (<i>SLC16A2</i>)

Doby odezvy vzorků (* STATIM pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratorii)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření genů <i>MCT8</i> (<i>SLC16A2</i>) metodou sekvenování dle Sanger	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 K₃EDTA

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.

Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26373>

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