



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Deficit glukózového transportéru-1 (deficit GLUT1) (OMIM 606777)

Deficit glukózového transportéru-1 (deficit GLUT1) způsobený patogenní zárodečnou variantou genu *SLC2A1* je ve většině případů autozomálně dominantně dědičný, je příčinou řady alelických onemocnění projevujících se dystonií, epilepsií a dalšími příznaky.

Molekulárně genetickým vyšetřením deficitu GLUT1 pomocí sekvenování genu *SLC2A1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty tohoto genu v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu deficitu GLUT1 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 deficitu GLUT1 metodou sekvenování genu <i>SLC2A1</i> sekvenováním dle Sanger	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SLC2A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_006516.4
Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou MLPA	Vyšetření změn počtu kopií genu <i>SLC2A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_006516.4
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Variety a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>SLC2A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_006516.4

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou sekvenování genu <i>SLC2A1</i> sekvenováním dle Sanger, Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou MLPA	60 cílené vyšetření 30	20 cílené vyšetření 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 K₃EDTA (dětí 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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1430/>

<http://omim.org/entry/606777>

<http://omim.org/entry/138140>

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