



# 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/>



## Idiopatická torzní dystonie (DYT1, OMIM 128100)

Idiopatická torzní dystonie je autosomálně dominantně dědičné onemocnění s neúplnou penetrancí způsobené zárodečnou mutací genu *TORIA*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu idiopatické torzní dystonie (DYT1) pomocí sekvenování exonu 5 genu *TORIA* je zjišťována přítomnost patogenní varianty c.907\_909del p.(Glu303del) v exonu 5 genu *TORIA* v genomové DNA probanda. Průkaz této patogenní mutace potvrdí u symptomatických osob diagnózu idiopatické torzní dystonie (DYT1) na molekulární úrovni.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 816 lékařská genetika.

### Indikační kritéria

Nejsou definována.

### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření idiopatické torzní dystonie (DYT1) metodou sekvenace exonu 5 genu <i>TORIA</i> sekvenováním dle Sangera	exon 5 genu <i>TORIA</i> pro cílenou detekci patogenní mutace c.907_909del p.(Glu303del) v exonu 5 genu <i>TORIA</i> (RefSeq GenBank NM_000113.2)
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>TORIA</i> (RefSeq GenBank NM_000113.2)

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření idiopatické torzní dystonie (DYT1) metodou sekvenace exonu 5 genu <i>TORIA</i> sekvenováním dle Sangera	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<sub>3</sub>EDTA (děti 1–2 ml)

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 20 mg

**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 3 μg DNA u dětí a dospělých

**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/NBK1155/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1492/>

<http://omim.org/entry/128100>

<http://omim.org/entry/605204>

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