



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublgl/>

## 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 mutace c.907\_909delGAG 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.

užitečné 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>

### Indikační kritéria

Připravuje se

### 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_909delGAG p.(Glu303del) v exonu 5 genu <i>TORIA</i> (RefSeq GenBank NM_000113.2)

**Doby odevzy vzorků** (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření idiopatické torzní dystonie (DYT1) metodou sekvenace exonu 5 genu <i>TORIA</i> sekvenováním dle Sangera	30, kratší termín po domluvě s garantem metody	-

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b> (děti 1-2ml)</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky</b> (20 mg)</p> <p><b>Izolovaná DNA</b> - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20 - 30 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

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