



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

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

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

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

### 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.

**Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**

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

#### Doby odezvy vzorků (STATIM pouze 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, kratší termín po domluvě s garantem metody	10

#### 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.