



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

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 je indikováno pouze lékařským genetikem.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou sekvenování genu <i>SLC2A1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SLC2A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_006516.4

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

Metoda	Doba odevzy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření deficitu GLUT1 metodou sekvenování genu <i>SLC2A1</i> sekvenováním dle Sangera	60, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	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 K₃EDTA (děti 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.