

Torsionsdystonie, DYT1 (TOR1A)

Genetik und Klinik

Die Torsionsdystonie mit frühem Beginn (EOTD) ist eine sehr seltene Bewegungsstörung mit unwillkürlichen, wiederkehrenden und anhaltenden Muskelkontraktionen oder Zwangshaltungen in einer oder mehreren Regionen des Körpers (Prävalenz ca. 1:300'000, bei Ashkenazi-Juden etwa 5- bis 10-mal höher). Beginn im mittleren oder späten Kindesalter in einer einzelnen Extremität. Bei etwa 30% der Patienten breitet sich der Prozess innerhalb von ca. 5 Jahren auf andere Bereiche des Körpers aus (generalisierte Dystonie).

Autosomal dominanter Erbgang. Die häufigste Mutation ist eine Deletion von 3 Basenpaaren (GAG) im DYT1-Gen in der Chromosomenregion 9q34. Das Gen kodiert für ein Protein namens Torsin A. Eine genetische Beratung mit molekulargenetischer Analyse soll allen Patienten mit Beginn der Krankheit vor dem 26. Lebensjahr angeboten werden, und auch Patienten mit späterem Beginn, wenn sie einen Verwandten mit typisch früh beginnender Dystonie haben.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss einer GAG-Deletion im Torsin A-Gen

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und Sequenzierung von Exon 5 des TOR1A- bzw. DYT1-Gens

Gen(e): TOR1A

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2-3 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -