



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://ublg.lf2.cuni.cz/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

**Syndrom androgenové insensitivity (OMIM 300068)**

Syndrom androgenové insensitivity je X-vázané recesivní onemocnění způsobené částečnou nebo úplnou ztrátou funkce androgenového receptoru v důsledku patogenní zárodečné mutace v genu *AR*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu androgenové insensitivity pomocí sekvenování genu *AR* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *AR* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu syndromu androgenové insensitivity nebo přenašečství syndromu androgenové insensitivity na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1429/><http://omim.org/entry/300068><http://omim.org/entry/313700>**Indikační kritéria**

porucha vývoje pohlaví

Připravuje se

**Analytické metody**

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu androgenové insensitivity – AIS metodou sekvenace genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	Vyšetření kódujících exonů genu <i>AR</i> Ref.Seq. GenBank NM_000044.3

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu androgenové insensitivity – AIS metodou sekvenace genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	180, cílené vyšetření 30	Cílené 5 (od dodání DNA), 7 (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)



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://ublg.lf2.cuni.cz/>



Ústav biologie a lékařské genetiky

#### Kontaktní informace

##### Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol  
V Úvalu 84, Praha 5,  
150 06

##### Centrální příjem vzorků:

Po – Pá  
7:30h – 14.30h

#### Požadavky na vzorek

**Krev – 5-10 ml do K<sub>3</sub>EDTA**

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)**

**Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 50 ul**

**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

#### Odkazy

**Transport vzorku** do 30 minut ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo horkem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek. Transport vzorku poštou musí vyhovět jejich požadavkům.