



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/>

Poruchy vývoje pohlaví

Poruchy vývoje pohlaví (46,XY DSD) zahrnují poruchy sexuální determinace a diferenciaci, jejichž příčiny a projevy jsou velmi různé. Geneticky podmíněné poruchy mohou být dědičné autozomálně dominantně, autozomálně recesivně, X-recesivně, nebo vázané na Y chromozóm. Molekulárně genetickou příčinu poruchy se daří odhalit jen u menšiny nemocných.

Molekulárně genetickým vyšetřením poruchy vývoje pohlaví pomocí sekvenování genů *SRY* nebo *SRD5A2* nebo *HSD17B3* nebo *NR5A1* nebo *CYP17A1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SRY* nebo *SRD5A2* nebo *HSD17B3* nebo *NR5A1* nebo *CYP17A1* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní mutace/mutací potvrdí diagnózu poruchy vývoje pohlaví vázané na určitý gen u symptomatických osob nebo nosičství u asymptomatických osob na molekulární úrovni. Indikace a interpretace závisí na typu poruchy a typu dědičnosti.

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1547/><http://www.omim.org/entry/480000?search=sry&highlight=sry><http://www.omim.org/entry/607306?search=srd5a2&highlight=srd5a2><http://www.omim.org/entry/605573?search=HSD17B3&highlight=hsd17b3><http://www.omim.org/entry/184757?search=sf1&highlight=sf1><http://www.omim.org/entry/609300?search=CYP17A1&highlight=cyp17a1>

Indikační kritéria

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRY</i> , akreditovaná metoda	Kódující oblast genu <i>SRY</i> Ref.Seq. GenBank NM_003140.2
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRD5A2</i>	Kódující exony genu <i>SRD5A2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000348.3
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>HSD17B3</i>	Kódující exony genu <i>HSD17B3</i> Ref.Seq. GenBank NM_000197.1
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>NR5A1</i>	Kódující exony genu <i>NR5A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004959.4
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>CYP17A1</i>	Kódující exony genu <i>CYP17A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000102.3
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MSC-Holland)	Duplikace genu <i>DAX</i>

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy:	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRY</i> , akreditovaná metoda	6 týdnů	5 (od dodání DNA), 7 (od dodání krve, choriových klků nebo kultiv. buněk plodové vody)
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRD5A2</i>	3 měsíce	
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>HSD17B3</i>	3 měsíce	
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví	3 měsíce	



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/>

metodou sekvenace genu <i>NR5A1</i>		
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>CYP17A1</i>	3 měsíce	
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MSC-Holland)	3 měsíce	

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5-10 ml do K₃EDTA, děti 1-2ml</p> <p>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)</p> <p>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/ul a více v množství 20-30 ul</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

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.