



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 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/ublgl/](http://www.fnmotol.cz/ublgl/)

### 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 (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRY</i> , akreditovaná metoda	30	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRD5A2</i>	60	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>HSD17B3</i>	120	
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>NR5A1</i>	120	



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:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)



Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>CYP17A1</i>	120	
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MSC-Holland)	60	

<b>Kontaktní informace</b>	<b>Požadavky na vzorek</b>	<b>Odkazy</b>
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev – 5 ml do K<sub>3</sub>EDTA, děti 1-2ml</b></p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)</b></p> <p><b>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 20-30 μl</b></p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	

**Transport vzorku** musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.