



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/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Stanovení pohlaví

Stanovení pohlaví vzorku je prováděno detekcí přítomnosti genu *SRY* na chromozomu Yp. Přítomnost nebo nepřítomnost *SRY* oblasti je zjišťována pomocí amplifikace DNA sekvence chromozomu Yp. Délka amplifikovaného fragmentu je 752bp. Současně je pro kontrolu amplifikován region PABX na pseudoautozomální oblasti krátkého raménka chromozomu X(Xp22.32). Délka amplifikovaného fragmentu je 289bp.

Indikační kritéria

- stanovení pohlaví je indikováno u plodu s X-vázanou nemocí v rodině
- u vzorků, kde je vyžadováno ověření pohlaví

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou PCR a fragmentační analýzou v agarózovém gelu	Gen <i>SRY</i> ; region PABX

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Stanovení pohlaví vzorku metodou PCR a fragmentační analýzou v agarózovém gelu	25	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky, 4.patro G</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 ml do K₃EDTA</p> <p>Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg), po dohodě nativní plodová voda</p> <p>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/μl a více v množství minimálně 200 μl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit 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.