



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/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Vyšetření kryptického Y chromozomu metodou PCR-amplifikace genů *KALY, DYZ1, DYZ3, PABY, SRY*

Identifikace Y chromozomálního mozaicismu nebo Y-specifických sekvencí je klinicky důležitá z důvodu vysokého rizika vzniku tumorů jako gonadoblastom nebo dalších nenádorových lézí produkujících androgen, jejíž následkem se vyvíjejí dysgenetické gonády u pacientů. Mozaicismus s Y chromozomem, nebo jeho částmi je poměrně častá u pacientek s Turnerovým syndromem (přibližně 5% pacientek s TS).

Vyšetření je založeno na amplifikaci Y specifických sekvencí genů/regionů *KALY, DYZ1, DYZ3, PABY* a *SRY* pomocí PCR a detekci v agarózovém gelu.

Indikační kritéria

- vyšetření kryptického Y chromozomu je indikováno u pacientek s Turnerovým syndromem

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou PCR a fragmentační analýzou v agarózovém gelu	<i>KALY, DYZ1, DYZ3, PABY, PABX, SRY</i>

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření kryptického X chromozomu 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.