

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 (SF1)* nebo *NR0B1 (DAX1)* nebo *CYP17A1* je zjišťována přítomnost patogenní varianty v těchto genech v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty/variant 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.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRY</i> , metoda v rozsahu akreditace	Kódující oblast genu <i>SRY</i> Ref.Seq. GenBank NM_003140.3
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRD5A2</i>	Kódující exony genu <i>SRD5A2</i> Ref.Seq. GenBank NM_000348.4
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>HSD17B3</i>	Kódující exony genu <i>HSD17B3</i> Ref.Seq. GenBank NM_000197.2
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>NR5A1 (SF1)</i>	Kódující exony genu <i>NR5A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_004959.5
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>CYP17A1</i>	Kódující exony genu <i>CYP17A1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000102.4
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>NR0B1 (DAX1)</i>	Kódující exony genu <i>NR0B1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000475.5
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MRC-Holland)	Duplikace genu <i>DAX1 (NR0B1)</i>
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti výše uvedených genů

Doby odezvy vzorků (***STATIM** pouze v odůvodněných případech po dohodě s laboratoří)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>SRY</i> , metoda v rozsahu akreditace	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	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>NR5A1 (SF1)</i>	120	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>CYP17A1</i>	120	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou sekvenace genu <i>NR0B1 (DAX1)</i>	120	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MRC-Holland)	60	10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
Oddělení lékařské molekulární genetiky 4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06 Centrální příjem vzorků: Po–Pá 7:30 až 14:30 h	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA, děti 1–2 ml Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 100 μl, alespoň 10 μg DNA Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279170/ http://www.omim.org/entry/480000 http://www.omim.org/entry/607306 http://www.omim.org/entry/605573 http://www.omim.org/entry/184757 http://www.omim.org/entry/609300 https://www.omim.org/entry/300473

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