



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Syndrom androgenové insensitivity (OMIM 300068)

Syndrom androgenové insensitivity je X-vázané recesivní onemocnění způsobené částečnou nebo úplnou ztrátou funkce androgenového receptoru v důsledku patogenní zárodečné varianty v genu *AR*.

Molekulárně genetickým vyšetřením syndromu androgenové insensitivity pomocí sekvenování genu *AR* je zjišťována přítomnost patogenní varianty genu *AR* v genomové DNA probanda. Průkaz patogenní varianty potvrdí diagnózu syndromu androgenové insensitivity nebo přenašečství syndromu androgenové insensitivity na molekulární úrovni.

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

Indikační kritéria

Porucha vývoje pohlaví.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu androgenové insensitivity – AIS metodou sekvenace genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	Vyšetření kódujících exonů genu <i>AR</i> Ref.Seq. GenBank NM_000044.6
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti genu <i>AR</i> Ref.Seq. GenBank NM_000044.6

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

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu androgenové insensitivity – AIS metodou sekvenace genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	120 cílené vyšetření 30	Cílené 10
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*

Kontaktní informace

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

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50 μl

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1429/>

<http://omim.org/entry/300068>

<http://omim.org/entry/313700>

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