



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 (SF1)* nebo *NR0B1 (DAX1)* nebo *CYP17A1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SRY* nebo *SRD5A2* nebo *HSD17B3* nebo *NR5A1 (SF1)* nebo *NR0B1 (DAX1)* 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><https://www.omim.org/entry/300473>

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 (SF1)</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 sekvenace genu <i>NR0B1 (DAX1)</i>	Kódující exony genu <i>NR0B1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000475.4
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MRC-Holland)	Duplikace genu <i>DAX</i>



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

ústav biologie a lékařské genetiky

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	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>NROB1 (DAX1)</i>	120	10
Molekulárně genetické vyšetření poruchy vývoje pohlaví metodou MLPA, kit P185 (MRC-Holland)	60	10

Kontaktní informace**Oddělení lékařské molekulární genetiky**

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:

Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek**Krev – 5 ml do K₃EDTA, děti 1-2ml****Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)****Izolovaná DNA - 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**Odkazy**

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