



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/ublg/>

### 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 je indikováno pouze lékařským genetikem.**

#### 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>



FN MOTOL

**Fakultní nemocnice v Motole**

V úvalu 84/1, 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/>**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>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**

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 K<sub>3</sub>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**Odkazy**<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.