



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

Ústav biologie a lékařské genetiky

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 mutace v genu *AR*.

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

užitečné odkazy:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1429/><http://omim.org/entry/300068><http://omim.org/entry/313700>**Indikační kritéria**

porucha vývoje pohlaví

Připravuje se

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření syndromu androgenové insensitivity – AIS metodou sekvenace genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	Vyšetření kódujících exonů genu <i>AR</i> Ref.Seq. GenBank NM_000044.3

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření syndromu androgenové insensitivity – AIS metodou sekvenace genu <i>AR</i> sekvenováním dle Sanger, akreditovaná metoda	120, cílené vyšetření 30	Cílené 10



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



Ústav biologie a lékařské genetiky

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

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky (20 mg)

Izolovaná DNA - 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

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