



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V úvalu 84/1, 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/>

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 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 je indikováno pouze lékařským genetikem.**

### 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

**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

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>4. patro, G</p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol</p> <p>V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b></p> <p>Po–Pá</p> <p>7:30 až 14:30 h</p>	<p><b>Krev:</b> min. 4 ml do K<sub>3</sub>EDTA</p> <p><b>Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:</b> 20 mg</p> <p><b>Izolovaná DNA:</b> koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50 μl</p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu</p>	<p><a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1429/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1429/</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/300068">http://omim.org/entry/300068</a></p> <p><a href="http://omim.org/entry/313700">http://omim.org/entry/313700</a></p>

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