



Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednostou: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://ublg.lf2.cuni.cz/>



Stanovení pohlaví

Stanovení pohlaví vzorku je prováděno detekcí přítomnosti genu *SRY* na chromozomu Yp. Přítomnost nebo nepřítomnost *SRY* oblasti je zjišťována pomocí amplifikace DNA sekvence chromozomu Yp. Délka amplifikovaného fragmentu je 752bp. Současně je pro kontrolu amplifikován region PABX na pseudoautozomální oblasti krátkého raménka chromozomu X(Xp22.32). Délka amplifikovaného fragmentu je 289bp.

Indikační kritéria

- stanovení pohlaví je indikováno u plodu s X-vázanou nemocí v rodině
- u vzorků, kde je vyžadováno ověření pohlaví

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření metodou PCR a fragmentační analýzou v agarózovém gelu	Gen <i>SRY</i> ; region PABX

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Stanovení pohlaví vzorku metodou PCR a fragmentační analýzou v agarózovém gelu	20 dnů	5 dnů

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
<p>Oddělení lékařské molekulární genetiky, 4.patro G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84, Praha 5, 150 06</p> <p>Centrální příjem vzorků: Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p>Krev – 5 – 10 ml do K₃EDTA</p> <p>Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky (20 mg), po dohodě nativní plodová voda</p> <p>Izolovaná DNA - 50- 300 ng/µl a více v množství minimálně 200 µl</p> <p>Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu označit jednoznačně jako DNA plodu.</p>	
<p>Transport vzorku co nejdříve (nejpozději do 3 hodin po odběru) ve vhodných nádobách, boxech či stojanech při obyčejné teplotě. Dlouhodobý transport vyžaduje termostabilní přepravky zamezující znehodnocení vzorku mrazem nebo teplem (chladicí vložky). Žádanky uložit zvlášť do igelitových desek.</p>		