

FISH analüüs interfaasi kromosoomidel amnionivedeliku ja koorioni rakkudest (AmnF-Chromosome interphase FISH, CVS-Chromosome interphase FISH)

Kliinilise geneetika keskus, tsütogeneetika, Tartu, tel. 731 9496; Tallinn, tel. 731 9173
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Loote kromosoomihaiguste sünnieelses diagnostikas kasutatakse nii amnionivedeliku rakkude kui ka koorioni biopsial saadud materjali *in vitro* kultiveerimist ning saadud mitootiliste rakkude karüotüübi (kromosoomide arvu ja ehituse) analüüsimist. Üldjuhul kulub sellise analüüsi tegemiseks 10–14 päeva.

Interfaasis (periood, kus rakk ei jagune) olevate rakkude FISH (*fluorescence in situ hybridization*) analüüs on kiirmeetod, millega on võimalik diagnoosida sagedasemate arvanomaaliatega (13., 18., 21., X ja Y kromosoomi arvu anomaaliad) esinemist. Kuna rakke ei kultiveerita, kulub vastuse saamiseks 48–72 tundi. Interfaasi FISH analüüs ei anna informatsiooni kogu karüotüübi ega ka struktuurianomaaliatega kohta. Seetõttu järgneb sellele tavaliselt karüotüübi analüüs kas kultiveeritud amnionirakkudel või koorionirakkudel.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Protseduur (amniotsentees või koorioni biopsia) tehakse ultraheli kontrolli all spetsiaalse väljaõppe saanud günekoloogi poolt (amniotsenteesi korral raseduse 15.–17. nädalal ja koorioni biopsia korral 11.–13. nädalal).

Amniotsentees

Proovinõu	50 mL steriilne koonuspõhjaga katsuti (saab laborist)
Analüüsitav kogus	15–20 mL amnionivedelikku (piisab nii kromosoomianalüüsiks kui FISH analüüsiks)
Säilivus	Üks ööpäev toatemperatuuril

NB! Kui amnionivedelikku on vähem kui 10 mL või amnionivedelik on verine, võib analüüsi tegemine olla raskendatud. Probleemide korral võetakse ühendust punkteerinud ja/või saatva arstiga, kes teavitab patsienti.

Koorioni biopsia

Proovinõu	50 mL steriilne koonuspõhjaga katstui transpordilahusega (saab laborist)
Analüüsitav kogus	20–50 mg koorioni (piisab nii kromosoomianalüüsiks kui FISH analüüsiks)
Säilivus	Ei säilitata, kultuur tuleb teha võimalikult kiiresti!

NB! Kui biopsiamaterjal on koorionikude vähem kui 20 mg või materjal ebakvaliteetne (suured verehüübed, sisaldab palju teisi kudesid vms) analüüsi tegemine olla raskendatud. Probleemide korral võetakse ühendust punkteerinud ja/või saatva arstiga, kes teavitab patsienti.

Analüüsi saab teha ka suulimaskesta rakkudelt erinevate mosaiiksüste määramise lisaanalüüsina. Materjali saatmise kohta küsida infot geneetikakeskusest.

Protseduuri tegemise aeg: tööpäeviti

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, vastavalt vajadusele, vastuse saamise aeg 48–72 tundi

Analüüsimeetod: hübriidsatsioonikoha fluorestsentsmärgistamine (*fluorescence in situ hybridization*, FISH)

Vastuse vorm

Interfaasi FISH analüüs annab vastuse 13., 18., 21., X ja Y kromosoomide arvu kohta uuritud rakkudes. Normaalse tulemuse korral sisestatakse vastuse sõnaline kirjeldus. Patoloogilise tulemuse korral antakse vastus vastavalt rahvusvahelisele inimese tsütogenoomika nomenklatuurile (ISCN 2016) ja lisatakse interpretatsioon.

Analüüsil kasutatavate fluorestsentsmärgiste lokalisatsioon:

Kromosoomi lookus	Hõlmatud geenid
13q14.2	ITM2B, RB1, RCBTB2
21q22.1	DYRK1A, KCNJ6, DSCR4, DSCR8
18. kromosoomi tsentromeer	D18Z1
X kromosoomi tsentromeer	DXZ1
Y kromosoomi tsentromeer	DYZ3

Näidustus ja kliiniline tähendus

Analüüsi näidustuseks on loote väga kõrge risk sagedasematele arvulistele kromosoomianomaaliatele ja/või kiirdiagnostika vajadus. Analüüsi vajalikkuse otsustab arst-geneetik või günekoloog.

Üldjuhul järgneb FISH analüüsile interfaasi rakkudest täiendavalt kas kromosoomianalüüs või submikroskoopiline kromosoomianalüüs.

Vt ka: Karüotüüp amnionivedelikust
Karüotüüp koorionist

Piret Ilisson

Muudetud 13.03.2019