

Karüotüüp amnionivedelikust (AmnF-Karyotype)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, Tartu, tel. 731 9496; Tallinn, tel. 731 9173; www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Loodet ümbritsev lootevedelik sisaldab hulgaliselt rakke, mis on pärit põhiliselt loote nahast, seedekulglast ja neerudest. Neid rakke *in vitro* kultiveerides on võimalik saada piisav hulk rakke loote karüotüübi analüüsimiseks.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Protseduur (amniotsentees) tehakse ultraheli kontrolli all spetsiaalse väljaõppe saanud günekoloogi poolt raseduse 15.–17. nädalal.

Proovinõu	50 mL steriilne koonuspõhjaga katsuti (saab laborist)
Analüüsitav kogus	15–20 mL amnionivedelikku
Säilivus	Üks ööpäev toatemperatuuril

Saadud lootematerjalist on võimalik teostada ka molekulaargeneetilisi uuringuid.

NB! Kui amnionivedelikku on vähem kui 10 mL või amnionivedelik on verine, võib kultuuri kasv olla häiritud ning analüüsi vastuseni jõudmine võtta ettenähtust kauem aega.

Probleemide korral võetakse ühendust punkteerinud ja/või saatva arstiga, kes teavitab patsienti.

Protseduuri tegemise aeg: tööpäeviti

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, vastuse saamiseks kulub ligikaudu kaks nädalat

Analüüsimeetod: rakkude **koekultuur**, G-vöödistuse analüüs kromosoomidel

Vastuse vorm

Loote karüotüübi kirjeldus vastavalt rahvusvahelisele inimese tsütogenoomika nomenklatuurile (ISCN 2020). Kromosoomide arvu või struktuuri muutuste korral täiendavad selgitused.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Analüüsi näidustuseks on suurenenud risk loote kromosoomihaigusele:

- **eelneva skriiningu positiivne tulemus (I trimestri seerumskriining, NIPT);**
- ultraheli uuringul avastatud loote anomaalia;
- pärilik kromosoomianomaalia peres;
- kromosoomihaigusega laps peres;
- ioniseeriva kiirguse või tsütotoksilise ravi toime ema või isa sugurakkudele või embrüole organogeneesi perioodil (esimesed 8 nädalat);
- geenihaigused perekonnas, kui on olemas test haiguse sünnieelseks diagnoosimiseks.

Kromosoomianomaalia avastamise korral on vanematel võimalik otsustada, kas rasedust jätkata või katkestada.

Vt ka: FISH analüüs interfaasi kromosoomidel amnionivedeliku ja koorioni rakkudest

Kati Kuuse

Muudetud 16.09.2022