

Karütüüp koorionist (CVS-Karyotype)

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

Koorion on lootelise päritoluga kude, millest areneb platsenta lootepoolne osa. Seega on koorionil samasugune kromosomaalne konstitutsioon kui lootel. Koorionikoe kiire kasvu tõttu võib koorionis esineda lokaalset mosaiiksust.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Protseduur (koorioni biopsia) tehakse ultraheli kontrolli all spetsiaalse väljaõppe saanud günekoloogi poolt raseduse 11.–13. nädalal.

Proovinõu	50 mL steriilne koonuspõhjaga katsuti transpordilahusega (saab laborist)
Analüüsitava kogus	20–50 mg koorionikude
Säilivus	Ei säilitata, kultuur tuleb teha võimalikult kiiresti!

Saadud lootematerjalist on võimalik teostada ka molekulaargeneetilisi uuringuid.

NB! Kui biopsiamaterjal on koorionikude vähem kui 20 mg või materjal ebakvaliteetne (suured verehüübed, sisaldab palju teisi kudesid vms) 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, kindlasti eelneval kokkuleppel laboriga

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

Analüüsimeetod: rakkude koekultuur; G-vöödistuse analüüs kromosoomidel

Vastuse vorm

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

Näidustus ja kliiniline tähendus

Analüüsi näidustuseks on kõrge risk loote kromosoomhaigusele:

- eelneva skriiningu positiivne tulemus (I trimestri seerumskriining, NIPT);
- pärilik kromosoomianomaalia peres;
- ultraheliuuringul leitud loote anomaalia;
- X-liiteline haigus perekonnas (soo määramiseks).

Kromosoomianomaalia avastamise korral on võimalik rasedus katkestada.

Vt ka: FISH analüüs interfaasi kromosoomidel amnionivedeliku ja koorioni rakkudest

Kati Kuuse