

Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487

www.kliinikum.ee/geneetika

Seoses sünnieelse diagnostika arenguga on võimalik mitmeid pärilikke haigusi ja arengudefekte avastada juba enne lapse sündi. Tavaliselt saadakse testide läbiviimiseks loote materjal kas amniotsenteesi või koorionibiopsia teel. Mõlemal protseduuril saadud loote materjal võib leiduda ka ema rakke (*maternal cell contamination – MCC*), mis võib potentsiaalselt viia vale diagnoosini. Kirjanduse andmetel on sõltuvalt kasutatud MCC tuvastamise meetodist (loote soo määramine, hübriidsatsioonikoha fluorestsentsmärgistamine – FISH, polümeraasi ahelreaktsioon – PCR) kontaminatsiooni täheldatud 0,3–3,1%-l sünnieelse diagnostika juhtudest. Otsesel koorionibiopsia materjali või amnionirakkude analüüsimisel on leitud ema rakkudega kontaminatsiooni kuni 9,5%-l proovidest. Amnionirakkude kultuurides on see väikseim ulatudes 0,7–2,8%-ni uuritud proovidest.

Seega on kõigi sünnieelsete molekulaardiagnostiliste uuringute puhul tungivalt soovitatav teostada lisauuring koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsiooni välistamiseks.

Uuritavad muutused

Uuritakse 5 mikrosatelliitset markerit erinevates kromosoomides. Koos on vajalik uurida nii loote kui ema DNA profiile ning mõningatel juhtudel ka isa DNA-d. Tuleb arvestada, et isa kaasamisel uuringusse on vajalik täita vastav nõusoleku vorm, sest testi tulemused annavad ühtlasi ka andmeid isaduse kohta.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb sisestada e-tellimus.

Katsuti	Veri emalt ja/või isalt: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Lootelt 1) otsene koorionibiopsiamaterjal või rakukultuur: 50 mL steriilne koonuspõhjaga katsuti transpordilahusega (saab laborist); 2) amnionirakud või amnionirakkude kultuur: 50 mL steriilne koonuspõhjaga katsuti (saab laborist)
Analüüsitav kogus	2–5 mL verd (täiskasvanud)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, valmimisaeg alates laborisse saabumise kuupäevast 1–2 nädalat (keskmiselt 1 nädal).

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR) fluorestsentsmärgisega praimeritega, PCR produkti analüüs

Vastuse vorm

DNA profiilide võrdlus ja interpretatsioon.

Näidustus

Kõikide sünnieelsete molekulaardiagnostiliste testide lisauuring.

Muudetud 06.12.22

Tiina Kahre/Kadri Rekker