

Karütüüp koematerjalist (Tis-Karyotype)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, tsütogeneetika labor, Tartu, tel. 731 9496; Tallinn, tel. 731 9173
<https://www.kliinikum.ee/geneetika/>

Karütüübi analüüsi saab teostada erinevat tüüpi koematerjalidest. Kõige sagedamini on vere, luuüdi, lootevee ja koorioni kõrval tsütogeneetikas kasutusel karütüübi analüüs nahast. Karütüübi uuringut naha fibroblastide kultuurist kasutatakse enamasti täiendava uuringuna perifeerse vere lümfotsüütide kromosoomiuuringule (näiteks mosaiiksuse korral), vajadusel ka lootel leitud kromosoomianomaalia kinnitamiseks.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Steriilne proovitops söötmega (saab laborist)
Analüüsitav kogus	~1–2 mm ² suurune steriilne nahatükike käsivarre siseküljelt
Säilivus	Söötmes +2...+8 °C kuni üks päev

Protseduuri tegemise aeg: tööpäeviti

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, vastuse saamiseks kuluv aeg on 3–4 nädalat

Analüüsimeetod: rakkude kultiveerimine, G-vöödistuse analüüs kromosoomidel

Vastuse vorm

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

Näidustus ja kliiniline tähendus

Kromosoomianalüüsi vajalikkuse naha fibroblastidest määrab arst-geneetik. Naha fibroblastide koekultuuri rakkudest on võimalik teostada ka molekulaargeneetilisi uuringuid või ensüümdiagnostikat.

Piret Ilisson

Muudetud 13.10.2023