

Karüotüüp verest (B-Karyotype)

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

Karüotüübi analüüs perifeersest verest on vajalik uuring nii pärilike (st kaasasündinud ehk iduliini) kui omandatud (kasvajaliste) genoomsete muutuste tuvastamiseks.

1. Pärilikud muutused

Pärilike muutuste uurimiseks on kogu maailmas enamkasutatav 72 tunni koekultuuri meetod, kus vererakke kasvatatakse mitogeeni sisaldavas söötmes kolm ööpäeva. Mitogeenina kasutatakse fütohemaglutiniini, mis stimuleerib lümfotsüütide paljunemist.

2. Kasvajalised muutused

Kasvajaliste muutuste avastamise eesmärgil kasutatakse teatud haiguste korral koekultuuri eriprotokolle (nt KLL) või kasvatatakse mitogeene lisamata paralleelkultuurid (24 ja 48 tundi). See meetodika vähendab küll metafaaside arvu ja kromosoomide morfoloogia kvaliteeti, kuid võimaldab tuvastada klonalseid muutusi, mis on iseloomulikud kasvajalistele protsessidele.

Kui koekultuur on kasvanud määratud aja, lisatakse sellele kolhitsiin, mis peatab rakkude jagunemise metafaasi staadiumis (kui kromosoomid on kõige rohkem kokku pakitud), fikseeritakse ning saadud rakususpensioonist valmistatakse kromosoomipreparaadid. Kromosoomide analüüsiks vajalik vöödistus visualiseeritakse GTG-meetodil (trüpsiini töötlus ja Giemsa värving) ning analüüsitakse tekkinud mustrit valgusmikroskoobi abil (G-vöödid).

Vajadusel saab samast rakususpensioonist teha preparaadid ka FISH uuringu jaoks.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	LH-katsuti (roheline musta rõngaga kork)
Analüüsitav kogus	1–2 mL verd
Säilivus	<u>Proov saata võtmise päeval laborisse.</u> Vajadusel võib seista +2...+8 °C juures üks ööpäev.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, vastuse saamiseks kulub ~2 nädalat, erandjuhtudel ja eelneval kokkuleppel üks nädal. Juhul, kui analüüsi tegemise käigus selgub lisaanalüüsivajadus, võib vastuse saamise aeg olla ka pikem.

Analüüsimeetod: rakkude kultiveerimine, G-vöödistuse analüüs kromosoomidel

Vastuse vorm

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

Näidustus ja kliiniline tähendus

- kahtlus pärilikule kromosomaalsele patoloogiale, patoloogia avastamise korral on vajalik geneetiku konsultatsioon
- kasvajaliste muutuste korral diagnoosi ning prognoosi täpsustamiseks ja teatud juhtudel ravi jälgimiseks

Vt ka: FISH analüüs metafaasi kromosoomidel verest