

Iduliini kromosoomiaberratsioonid metafaasi kromosoomidel (FISH)

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

FISH analüüsi (*fluorescence in situ hybridization*, s.o kindla kromosoomipiirkonna uurimine fluorestsentsmärgise abil) kasutatakse täiendava ja täpsustava uurimismeetodina tuvastamiseks muutusi, mis jäävad allapoole valgusmikroskoobi lahutusvõimet. FISH-analüüsi abil saab kindlaks teha mikroleetsioone ning -duplikatsioone, krüptilisi translokatsioone, täpsustada murrukohti ja ka identifitseerida markerkromosoomide. Iga analüüsi jaoks on tarvis kindlat DNA sondi. Kasutusel olevad sondid on elektroonse tellimise puhul näha tellimiskataloogis. Mitteelektrone tellimise puhul kontakteeruda laboriga ja täpsustada vajamineva sondi olemasolu, tellimisleht on leitav personaalmeditsiini kliiniku kodulehelt.

FISH analüüsile eelneb perifeerse vere koekultuuri kasvatamine ja preparaatide valmistamine. Juhul kui on eelnevalt tehtud karüotüübianalüüs, saab kasutada ka allesjäänud rakususpensiooni.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

| | |
|--------------------|--|
| Katsuti | LH-katsuti (roheline musta rõngaga kork) |
| Analüüsitava kogus | 1–2 mL verd (piisab nii kromosoomi- kui FISH-analüüsiks) |
| Säilivus | <u>Proov saata võtmise päeval laborisse.</u> Vajadusel võib seista +2...+8 °C üks ööpäev |

Iduliini kromosomaalsete aberratsioonide FISH-analüüsi on võimalik vajadusel teha ka amnionivedeliku ja koorioni rakkude kultuuridest. Proovimaterjali võtmise, saatmise ja säilitamise tingimusi vaata peatükkidest: Karüotüüp amnionivedelikust. Karüotüüp koorionist.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, vastuse saamiseks kuluv aeg on ~2 nädalat, erandjuhtudel ja eelneval kokkuleppel üks nädal

Analüüsimeetod: hübriidsatsioonikoha fluorestsentsmärgistamine (*fluorescence in situ hybridization*, FISH)

Vastuse vorm

Kirjeldus vastavalt rahvusvahelisele inimese tsütogenoomika nomenklatuurile (ISCN 2020). Patoloogia korral täiendavad selgitused (interpretatsioon).

Näidustus ja kliiniline tähendus

- Konkreetse sündroomi kahtlus fenotüübi alusel. Uuring kas kinnitab või välistab mikroleetsiooni või -duplikatsiooni esinemise antud regioonis.
- Karüotüübi analüüsil tekkinud kromosoomide arvilise või struktuurse muutuse kahtlus, selle kinnitamine/välistamine või täpsustamine.
- Submikrokoopiliste kromosoomiaberratsioonide analüüsi tulemuse tõlgendamine ebaselgetel juhtudel, duplitseerinud geneetilise materjali asukoha määramine.

Kati Kuuse