

## Interfaasi kromosomid amnionivedelikust, koorionist või suu limaskestakaapest (FISH)

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

Interfaasis (periood, kus rakk ei jagune) olevate rakkude FISH (*fluorescence in situ hybridization*) analüüs on kiirmeetod, millega on võimalik hinnata meid huvitava lookuse või kromosoomi koopiaarvu rakkudes.

Sünnieelses diagnostikas kasutatakse interfaasi FISH analüüsi sagedasemate kromosomaalsete arvuanomaaliatega (13., 18., 21., X ja Y kromosoomi arvuanomaaliad) tuvastamiseks.

Interfaasi FISH analüüsi saab teha kultiveerimata rakkudel ja seega kulub vastuse saamiseks vaid 24–72 tundi. Interfaasi FISH analüüs ei anna informatsiooni kogu karüotüübi ega ka struktuurianomaaliatega kohta ning seetõttu järgneb antud analüüsile üldjuhul karüotüübi analüüs kultiveeritud amnioni- või koorionirakkudest või otsesest rakumaterjalist eraldatud DNA submikroskoopiline kromosoomi aberratsioonide analüüs.

Sünnijärgselt kasutatakse interfaasi FISH analüüsi suu limaskestal rakkudel juhul kui karüotüübi analüüsil verest on tekkinud kahtlus mõne kromosoomi arvulise anomaalia mosaiiksusele ning on vaja hinnata mosaiikse rakuliini osakaalu teistes kudedes.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Protseduur (amniotsenteesi või koorioni biopsia) tehakse ultraheli kontrolli all spetsiaalse väljaõppe saanud günekoloogi poolt (amniotsenteesi korral raseduse 15.–17. nädalal ja koorioni biopsia korral 11.–13. nädalal).

#### Amniotsentees

Proovinõu	50 mL steriilne koonuspõhjaga katsuti (saab laborist)
Analüüsitava kogus	15–20 mL amnionivedelikku (piisab erinevateks tsüto- ja molekulaargeneetilisteks analüüsideks)
Säilivus	Üks ööpäev toatemperatuuril

NB! Kui amnionivedelikku on vähem kui 10 mL või amnionivedelik on verine, võib analüüsi tegemine olla raskendatud. Probleemide korral võetakse ühendust punkteerinud ja/või saatva arstiga, kes teavitab patsienti.

#### Koorioni biopsia

Proovinõu	50 mL steriilne koonuspõhjaga katstui transpordilahusega (saab laborist)
Analüüsitava kogus	20–50 mg koorioni (piisab erinevateks tsüto- ja molekulaargeneetilisteks analüüsideks)
Säilivus	Ei säilitata, koematerjali töötlus peab toimuma protseduuriga samal päeval

NB! Kui biopsiamaterjal on koorionikude vähem kui 20 mg või materjal on liialt verehüübeid või teisi kudesid, võib analüüsi tegemine olla raskendatud. Probleemse proovimaterjali korral võetakse ühendust patsiendi raviarstiga.

Suu limaskestast rakud

Proovinõu	Alusklaas
Analüüsitav kogus	Limaskestast kaape äigepreparaat
Säilivus	Toatemperatuuril üks ööpäev

Materjal saadakse suu limaskestast kaapel spaatliga.

**Protseduuri tegemise aeg:** tööpäeviti

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti, vastavalt vajadusele, vastuse saamise aeg 48–72 tundi

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

### Vastuse vorm

Vastuses kirjeldatakse leitud vastavalt rahvusvahelisele inimese tsütogenoomika nomenklatuurile (ISCN 2020) ja lisatakse tõlgendus. Vastuses tuuakse välja, milliste kromosoomide koopiaarvu kohta analüüsiga infot saadi ja kas on tegemist normaalse või patoloogilise leiuga.

### Näidustus ja kliiniline tähendus

Sünnieelse analüüsi näidustuseks on loote väga kõrge risk sagedasematele arvuliste kromosoomianomaaliatele ja/või kiirdiagnostika vajadus. Analüüsi vajalikkuse otsustab arst-geneetik või günekoloog.

Üldjuhul järgneb FISH analüüsile interfaasi rakkudest täiendavalt kas kromosoomianalüüs või submikroskoopiline kromosoomiaberratsioonide analüüs.

Vt ka: Karütüüp amnionivedelikust  
Karütüüp koorionist  
Karütüüp verest  
Submikroskoopilised kromosoomiaberratsioonid

Piret Ilisson

Muudetud 12.10.2023