

## Karüotüüp nahast (Skin-Karyotype)

Kliinilise geneetika keskus, tsütogeneetika, Tartu, tel. 731 9496; Tallinn, tel. 731 9173  
[www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)

Kromosoomiuuringut naha fibroblastide kultuurist kasutatakse enamasti täiendava uuringuna perifeerse vere lümfotsüütide kromosoomiuuringule (näiteks mosaiiksuse korral), vajadusel ka lootel leitud kromosoomianomaalia verifikatsiooniks.

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

Proovinõu	Steriilne proovitops söötmega (saab laborist)
Analüüsitav kogus	~1–2 mm <sup>2</sup> 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

Karüotüübi kirjeldus vastavalt rahvusvahelisele inimese tsütogenoomika nomenklatuurile (ISCN 2016). Kromosoomide arvu või struktuuri muutuste korral täiendavad selgitused.

### Näidustus ja kliiniline tähendus

Kromosoomianalüüsi vajalikkuse naha fibroblastidest määrab arst-geneetik, vajalik geneetiku saatekiri. Naha fibroblastide kultuuri rakkudest on võimalik teostada ka molekulaargeneetilisi uuringuid või ensüümdiagnostikat.

Piret Ilisson

Muudetud 13.03.2019