

Karüotüüp verest (B-Karyotype)

Kliinilise geneetika keskus, tsütogeneetika, Tartu, tel. 731 9496; Tallinn, tel. 731 9173
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Karüotüüp verest on kõige tavalisem karüotüübianalüüs. Koekultuuri inkubeeritakse mitogeeni sisaldavas söötmes, mis stimuleerib lümfotsüütide paljunemist. Rakke kasvatatakse 72 tundi, siis lisatakse kolhitsiin, mis peatab rakkude paljunemise metafaasis. Saadud rakususpensioonist valmistatakse kromosoomipreparaadid, mis värvitakse GTG-meetodil (trüpsiini töötlus ja Giemsa värving) ning valgusmikroskoobis analüüsitakse kromosoomidele tekkinud vöödistuse mustrit (G-vöödid).

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 2–3 nädalat, erandjuhtudel ja eelneval kokkuleppel üks nädal. Juhul, kui analüüsi tegemise käigus selgub lisaanalüüsides vajadus, võib vastuse saamise aeg olla ka pikem.

Analüüsimeetod: rakkude kultiveerimine, G-vöödistuse analüüs kromosoomidel

Vastuse vorm

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

Näidustus ja kliiniline tähendus

Kromosoomianalüüsi näidustuseks on kahtlus kromosomaalsele patoloogiale. Patoloogia avastamise korral vajalik geneetiku konsultatsioon.

Vt ka: FISH analüüs metafaasi kromosoomidel verest