

B -Kromos (2151)

Indikaatiot Epäily kromosomisairaudesta (synnynnäiset epämuodostumat, kehitysvammaisuus, dysmorfiset piirteet ja kehitysviivästymä, Turner-, Klinefelter-, XXX- tai XYY- oireyhtymä), viivästynyt tai puuttuva puberteettikehitys, primaarinen tai sekundaarinen amenorrhea, oligomenorrhea, azoospermia, hypergonadotrooppinen hypogonadismi, lapsettomuus ja toistuvat keskenmenot. Sikiön verinäytteen kromosomitutkimus raskauden jälkipuoliskolla napanuoran verinäytteestä (sikiön vitaali- indikaatiolla).

Näyte LÄHETE:

Näytteen mukana toimitetaan sähköisen tilauksen lisäksi aina myös alihankintalaboratorion paperinen genetiikan [lähete](#), jossa on potilaan esitiedot/taustatiedot ja kysymyksen asettelu. Tytöillä mahdollinen Turner- oireyhtymäepäily on mainittava esitiedoissa, sillä se vaikuttaa tehtävän analyysin laajuuteen.

NÄYTE:

4,0 ml kokoverta Li- hepariiniputkeen. Geeliputki ei käy! Erikoistilanteissa (esim. vastasyntyneiltä) tutkimus voi onnistua jopa 1,0 ml verinäytteestä. Verinäyte otetaan laskimoverinäytteenä kyynärtaipeesta, siköltä/vastasyntyneeltä napanuorasta.

Säilytys ja lähetys Näyte toimitetaan laboratorioon huoneenlämpoisenä. Jos näytettä ei voida lähettää laboratorioon näytteenottopäivänä, näyte voidaan säilyttää huoneenlämmössä yli yön. Näyte ei saa kylmettyä kuljetuksen aikana.

Menetelmä PHA:lla stimuloitu lymfosyyttiviljely ja mitoosien keräys 48 - 72 h kuluttua. Mitoosien preparointi, mikroskopointi ja karyotyypin määrittäminen G- raita-analyysillä. Tutkimus sisältää tuloksen varmistamiseen käytettävät lisäselvitykset (esim. FISH menetelmä).

Toimitusaika Tavallinen kromosomitutkimus 1 kk kuluessa. Kiireellinen (sikä, vastasyntynyt) viikon kuluessa. Kiireellisestä sovittava erikseen laboratorion kanssa.

Viitearvot Tuloksesta annetaan kirjallinen lausunto.

Tulkinta Tuloksesta annetaan lausunto. Potilaan kromosomikoostumus tutkitaan laskimoverinäytteestä. Jakaantuvien metafasisvaiheisten solujen kromosomit analysoidaan G-raitavärjäyksellä. Jos epäily vastasyntyneen 21-, 18-, tai 13-trisomiasta, ks. myös trisomian PCR-tutkimus.

Tekopaikka FIMLAB