

Muutoksia Trisomia-PCR-näytteiden lähetyksessä ja niihin liittyvissä tiedusteluissa

Tutkimus	20549 Am-triPCR 20550 Pl-triPCR 20551 B -triPCR	Trisomia-PCR (21, 18, 13, X, Y), DNA-tutkimus lapsivedestä, istukasta ja verestä
Yhteyshenkilöt	sairaalageneetikko Harriet von Koskull, harriet.koskull@hus.fi, (09) 471 73604, 050 427 1237 ja sairaalageneetikko Maaret Ridanpää, molgenlab@hus.fi, (09) 471 74927, 050 428 7258	
Lähete	HUSLAB Lähete molekyylogeneettistä tutkimusta varten	
Indikaatiot	Sikiön tai vastasyntyneen kromosomien 21, 18, 13, X ja Y lukumäärän selvittäminen. Korkea trisomiariski yhdistelmäseulan tai muun seulontatutkimuksen tuloksena. Pikatutkimuksena sikiön poikkeavan ultraäänilöydöksen selvittämisessä.	
Näyte ja näyteastia	Veri, istukkaa tai lapsivettä tutkimustiedostoissa mainitussa näyteastiassa. Istukka- ja lapsivesinäytteen lähettämisestä on aina on ilmoitettava etukäteen laboratorioon.	
Menetelmä	Kaupallinen Aneufast-kitti. PCR ja fragmenttianalyysi automaattisella sekvensaattorilla. Akkreditoitu menetelmä.	
Tulokset valmiina	Viikon kuluessa näytteen saapumisesta.	
Yleistä	Tutkimus soveltuu 21-, 18-, 13-, X- ja Y-kromosomien lukumäärän selvittämiseen, kun tutkimustulos halutaan saada nopeammin kuin kromosomitutkimuksen tulos voidaan saada. Rakenteellisten kromosomipoikkeavuuksien selvittämiseksi tarvitaan jatkotutkimuksena kromosomitutkimus.	
Tulkinta	Tutkimuksen avulla voidaan selvittää kromosomien 21, 18 ja 13 sekä sukukromosomien lukumäärä. Tutkimuksella ei voida todeta tetraploidiaa, kromosomien rakenteellisia poikkeavuuksia kuten esimerkiksi translokaatioita eikä matala-asteista mosaikismia.	
Huomautuksia	Kiireellisestä tutkimuksesta (tulos kolmen arkipäivän sisällä) on ilmoitettava etukäteen laboratorioon ja kiireellisyys on merkittävä selvästi läheteeseen. Tutkimuksesta peritään kiireellisyyslisä eikä jatkotutkimuksia tehdä kiireellisinä ilman erillistä pyyntöä. Kiireellisen näytteen on oltava perillä viimeistään klo 11.00.	
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. (09) 471 74339 toimisto tai (09) 471 75905 lääkäri tai molgenlab(at)hus.fi	
Allekirjoitukset	Maaret Ridanpää sairaalageneetikko HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7258	Arto Orpana apulaisylikemisti, vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309, 050 427 0647
Jakelu	HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet	