

Uusi tutkimus Genetiikan laboratoriossa: Äidin solujen kontaminaatio, DNA-tutkimus

Tutkimus	20820 Ts-MaKon-D Äidin solujen kontaminaatio, DNA-tutkimus
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi
Lähete	HUSLAB Lähete geneettistä tutkimusta varten, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi
Indikaatiot	Äidin solujen kontaminaation tutkiminen istukka- ja lapsivesinäytteestä tehtävissä sikiödiagnostisissa geenitutkimuksissa sekä vastasyntyneen napaverinäytteestä tehtävissä geenitutkimuksissa
Näyte	Istukka- tai lapsivesinäyte (sikiötä edustava näyte) tai vastasyntyneen napaverinäyte sekä äidistä kontrollinäytteeksi 3 ml verta. Istukka- tai lapsivesinäyte lähetetään jääkaappilämpöisenä kylmävaraajilla varustettuna styrox-laatikossa. Veri- tai napaverinäyte lähetetään huoneenlämpöisenä EDTA-putkessa eikä se saa jäätyä. Näytteet toimitetaan osoitteella HUSLAB, Genetiikan laboratorio, Naistenklinikka, C-siipi, 5. krs, PL 140, 00029 HUS.
Menetelmä	PCR-monistus ja fragmenttianalyysi automaattisella sekvensaattorilla
Tekotiheys	Tarpeen mukaan
Tulokset	Viiden arkipäivän sisällä näytteen saapumisesta
Yleistä	Sikiön geenidiagnostikkaan istukka- ja lapsivesinäytteestä sekä vastasyntyneen geenidiagnostiikkaan napaverinäytteestä voi liittyä harvinaisena riskinä tutkittavan näytteen kontaminoituminen äidin soluilla (ns. äitikontaminaatio). Mikäli äidin soluja on osana tutkittavaa näytettä, voi äidin genotyyppi peittää alleen sikiön genotyypin. Tämä voi johtaa väärään tulokseen ja tulkintaan geenitestissä sikiön osalta. Mahdollisen äidin solujen kontaminaation tutkimiseksi istukka- tai lapsivesinäyte (sikiötä edustava näyte) tai vastasyntyneen napaverinäyte sekä äidin verinäyte analysoidaan kymmenen polymorfisen toistojaksos suhteen fragmenttianalyysillä.
Tulkinta	Kussakin polymorfisessa toistojaksossa verrataan sikiötä edustavan näytteen alleeleja äidin näytteessä esiintyviin alleeleihin. Mikäli sikiönäytteessä todetaan yksi äidiltä peräisin oleva alleeli ja yksi ei-äitiperäinen alleeli, eikä näytteessä todeta äidillä esiintyvää toista alleelia, voidaan näytteen todeta edustavan sikiötä. Äidin solujen kontaminaatiotutkimuksen tulos lausutaan yhdessä varsinaisen sikiödiagnostisen geenitestin kanssa.

Huomautuksia Tutkimus tulee pyytää samaan aikaan varsinaisen sikiödiagnostisen geenitestin kanssa ja suositellaan pyydettäväksi aina kun tehdään sikiön geenidiagnostiikkaa istukka- tai lapsivesinäytteestä tai vastasyntyneen geenidiagnostiikkaa napaverinäytteestä.

Kiireellisestä tutkimuksesta (tulos viiden arkipäivän sisällä) on ilmoitettava etukäteen laboratorioon ja kiireellisyys on merkittävä selvästi läheteeseen. Äidin solujen kontaminaatiotutkimuksesta ei peritä kiireellisyyssisää.

Allekirjoitukset	Annukka Lahtinen erikoistuva sairaalageneetikko HUSLAB Patologian ja genetiikan vastuualue Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1998	Mauri Keinänen sairaalageneetikko, vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Patologian ja genetiikan vastuualue Genetiikan laboratorio puh. 050 512 3697	Kristiina Aittomäki ylilääkäri, Genetiikan vastuuyksikköryhmän päällikkö HUSLAB Patologian ja genetiikan vastuualue Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406
-------------------------	--	--	--