

Istukasta ja lapsivedestä tehtävän sikiön molekyylikaryotyypitystutkimuksen tutkimusnimike ja -numero muuttuvat 1.9.2016

Tutkimus	21435	Cv-MKsyn	Molekyylikaryotyypitys, synnynnäiset poikkeavuudet, istukasta
	21436	Am-MKsyn	Molekyylikaryotyypitys, synnynnäiset poikkeavuudet, lapsivedestä

Asia Lapsivesi- ja istukkanäytteistä tehtäville sikiön molekyylikaryotyypitystutkimuksille avataan omat tutkimusnimikkeet ja -numerot

Johdanto Genetiikan laboratoriossa tehdään molekyylikaryotyypitystutkimuksia niin verikuin kudoksenäytteistä submikroskooppisten kromosomuutosten havaitsemiseksi. Molekyylikaryotyypitystutkimuksia tehdään raskauden aikana lapsivesi- ja istukkanäytteistä, joille avataan omat tutkimusnimikkeet: Am-MKsyn ja Cv-MKsyn. Tutkimusta käytetään sikiön ultraäänilöydöksen tai havaitun rakennepoikkeavuuden selvittelyssä. Molekyylikaryotyypitys voidaan tehdä myös siinä tapauksessa, että toisella vanhemmista on aiemmin havaittu kromosomipoikkeavuus, joka voi periytyessään johtaa kliinisesti merkittävään deleetioon tai duplikaatioon.

Cv-MKsyn ja Am-MKsyn -tutkimuksiin sisältyy vanhempien näytteiden tutkiminen ja tutkimus tehdään aina kiireellisenä. Vanhempien tutkimus tilataan tutkimusnumerolla 23581 B -MKvan. Mikäli raskausviikkojen perusteella on mahdollista, ennen tutkimuksen tekoa poissuljetaan yleisimmät trisomiat trisomia-PCR-tutkimuksella (6059 Am-TriNhO tai 6061 Cv-TriNhO). Lisäksi suositellaan poissuljettavaksi äidin solujen kontaminaatio näytteessä (20820 Ts-MaKon-D). Vaikka nämä tutkimukset tulee tilata erikseen, ne sisältyvät MKsyn-tutkimukseen eikä niitä laskuteta.

Tutkimuksen vastausaika on 5-10 arkipäivää ja erittäin kiireellisistä näytteistä (raskauden kesto H21 tai enemmän) on ilmoitettava laboratorioon erikseen.

HUSLAB-ohjekirjasta (www.huslab.fi/ohjekirja) löytyy tarkempia tietoja tutkimuksiin tarvittavista näytemääristä, tutkimuksien vastausajoista ja näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta huslabasiakasinfo@hus.fi.

Allekirjoitukset	Tiina Alitalo sairaalageneetikko	Anna-Kaisa Anttonen erikoislääkäri prosessivastaava HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0488	Kristiina Aittomäki professori, ylilääkäri, linjajohtaja HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406
-------------------------	-------------------------------------	--	---