

## Sk-Kromos-tutkimuksen pyyntökäytäntö muuttuu 20.4.2023 alkaen

<b>Tutkimus</b>	2154	Sk-Kromos	Kromosomitutkimus ihosta
<b>Asia</b>	Sikiön ihon kromosomitutkimus-pyyntö korvataan laboratoriossa sikiön aborttipakettitutkimuksella.		
<b>Johdanto</b>	<p>Pyydettyessä pelkkää kromosomitutkimusta sikiön ihon tai istukan soluista, tutkimus muutetaan laboratoriossa lähtökohtaisesti sikiön GENABORTTI-pakettitutkimukseksi (sisältäen Ts-TriNhO, 12990; Ts-MKsyn, 6219; Ts-CC, 967).</p> <p>Sikiön GENABORTTI-pakettitutkimuksessa sikiön iho- tai istukanäytteestä tehdään ensin trisomia-PCR-tutkimus. Mikäli tulos on poikkeava (21/18/13-trisominen), tehdään jatkotutkimuksena kromosomitutkimus trisomian luonteen selvittämiseksi. Mikäli näytteessä ei todeta trisomiaa, tehdään molekyylikaryotyypitystutkimus, jolla voidaan tunnistaa kopiolumuutoksia, eli deleetioita ja duplikaatioita koko genomien alueella. Sikiönäytteissä kopiolumuutokset raportoidaan noin 500 kb tarkkuudella, eli huomattavasti tarkemmin kuin tavallisessa kromosomitutkimuksessa (Sk-Kromos, tarkkuus 5-10 Mb).</p> <p>Näytteestä tehdään lisäksi aina soluviljely (Ts-CC) varalle, mikä mahdollistaa DNA:n uusintamerityksen viljelyistä soluista tai kromosomitutkimuksen tarvittaessa.</p> <p>Mikäli pyytjä katsoo jossain tilanteessa nimenomaan pelkän Sk-Kromos-tutkimuksen tarpeelliseksi, tulee siitä sopia erikseen laboratorion kanssa.</p>		
<b>Indikaatiot</b>	Fetus mortus, trisomia-epäily, oireyhtymäepäily, synnynnäiset dysmorfiat ja rakennepoikkeavuudet, toistuvat keskenmenot.		
<b>Näyte</b>	Tutkimukseen tarvitaan ensisijaisesti sikiön ihonäytettä vähintään 1 cm x 1cm kokoinen pala ja mahdollisuuksien mukaan lisäksi sikiönpuoleista istukkaa varalle.		
<b>Menetelmä</b>	Molekyylikaryotyypitys (aCGH). Fragmenttianalyysi. Soluviljely. Kromosomitutkimukset. Akkreditoituja menetelmiä.		
<b>Tulokset</b>	<p>Kaikista tutkimuksista annetaan erillinen lausunto.</p> <p>Ts-TriNhO-tulokset valmistuvat 4 viikossa ja Ts-MKsyn-tulokset 4-6 viikossa.</p>		
<b>Muuta</b>	HUSLAB-ohjekirjasta ( <a href="http://www.huslab.fi/ohjekirja">www.huslab.fi/ohjekirja</a> ) löytyy tarkempia tietoja mm. näytteiden lähetyksestä. Hintatietoja voi tiedustella HUSLABin asiakaspalvelusta <a href="mailto:huslab@hus.fi">huslab@hus.fi</a> .		
<b>Allekirjoitukset</b>	Kirsi Kiiski Sairaalageneetikko  HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 428 7258	Soili Kytölä Ylilääkäri, prosessivastaava HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9125	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastualuejohtaja HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikan laboratorio puh. 050 427 0523