

Stanovenie konštitučného karyotypu stimulovaných lymfocytov

Klinický význam

Stanovenie konštitučného karyotypu sa vykonáva pri klinickom podozrení na konkrétnu cytogenetickú aberáciu a/alebo na vylúčenie (na úrovni rozlíšenia danej genetickej laboratórnej metódy) akejkolvek chromozómovej aberácie v rámci diferenciálnej diagnostiky genetickej podmienených vrodených chorôb a syndrómov.

Indikačné obmedzenia

Indikuje lekársky genetik. Vyšetrenie konštitučného karyotypu je „genetické testovanie“, preto sa vyžaduje genetická konzultácia a vyjadrenie informovaného súhlasu osoby (alebo jej zákonného zástupcu), ktorej sa vyšetrenie týka. Použitie doplnkových a spresňujúcich genetických laboratórnych metód indikuje so súhlasom vedúceho laboratória genetik, ktorý vyšetrenie vykonáva a/alebo konzultujúci klinický genetik. Ide najmä o cytogenetické metódy a molekulovo-genetické metódy.

Cytogenetické metódy:

- osobitné farbiace metódy, napr. NORband,
- FISH (Fluorescenčná In Situ Hybridizácia),
- multicolor FISH (mFISH).

Molekulovo-genetické metódy:

- vylúčenie špecifických súborov mikrolečných a mikroduplikačných chromozómových aberácií metódou MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification),
- vylúčenie mikrolecií a mikroduplikácií metódou aCGH (array Komparatívna Genómová Hybridizácia),
- analýza oblasti AZF (AZoospermický Faktor) chromozómu Y.

Predanalytické informácie

Odber

Nie je nutné, aby sa odber vykonal u pacienta nalačno.

Odber vzorky periférnej krvi na cytogenetické metódy (karyotyp, FISH analýza):

- odoberá sa 5 ml periférnej krvi do skúmavky s heparínom lítnym (LiH),
- do transportu a počas neho sa vzorky uchovávajú pri teplote 4 – 10 °C.

Odber vzorky periférnej krvi na molekulovo-genetické metódy (MLPA, aCGH, AZF...):

- odoberá sa 5 ml periférnej krvi do skúmavky s roztokom EDTA,
- do transportu a počas neho sa vzorka uchováva pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni

- Cytogenetické vyšetrenie: pondelok, utorok, piatok
- Molekulovo-genetické vyšetrenie: pondelok – piatok

Transport materiálu

- Vzorok je potrebné doručiť vždy priamo do Centrálného laboratória do 14.00 h v deň odberu biologického materiálu (transport na vyžiadanie zabezpečujeme).
- Každá vzorka biologického materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadankou (žiadanku zasielame na vyžiadanie prostredníctvom medicínskych reprezentantiek, resp. vodiča transportujúceho vzorky).
- V tmavom suchom obale pri stabilnej teplote 4 – 10 °C.

Metóda

Cytogenetická analýza (analýza chromozómov po G-prúžkovaní pri rozlíšení min. 500 G-pruhov)

Dostupnosť vyšetrení

Centrálné laboratórium Bratislava
Centrálné laboratórium Košice

Vypracovali

Medirex, a. s.: RNDr. Alžbeta Babišová, laboratórny diagnostik
Medirex, a. s.: MUDr. Mária Geryková Bujalková, PhD., klinický genetik
Medirex, a. s.: MUDr. Peter Križan, CSc., odborný zástupca pre lekársku genetiku

Kontakt

+ 421 2 208 29 283, alzbeta.babisova@medirex.sk

Bratislava 13. 03. 2015

