

1. Testa nosaukums

KARIOTIPS PERIFĒRĀS ASINĪS

2. Angļu val. - *Karyotype, peripheral blood*

3. Īss raksturojums

Normā cilvēka kariotipā ir 46 hromosomas – 22 autosomu pāri un divas dzimumhromosomas. Izmaiņas hromosomās var būt par iemeslu garīgai atpalicībai, multipliem iedzimtiem defektiem, dzimumattīstības traucējumiem, neauglībai, atkārtotiem spontāniem abortiem. Lai konstatētu šīs izmaiņas, kultivē dažāda veida audus un iegūst hromosomas. Tas dod iespēju diagnosticēt ar hromosomu izmaiņām saistītās slimības.

Perifēro asiņu limfocītus kultivē, lai varētu diagnosticēt konstitucionālas kariotipa izmaiņas jaundzimušiem, bērniem un pieaugušiem. Atsevišķos gadījumos var izmantot onkohematoloģisko hromosomu patoloģiju noteikšanai (HML, AML, ALL gadījumā ar leukocītu skaitu >15000 un 10 % blastu perifērās asinīs).

4. Metode

Standartcitoģenētikas metode ar perifēro asiņu limfocītu kultivēšanu hromosomu ieguvei un mikroskopisku metafāžu hromosomu analīzi.

5. Izmeklējamais materiāls

- Perifērās asinis ņem Li-heparīna stobriņā.
- Pieaugušam cilvēkam – 2 ml, jaundzimušajiem – 1ml asiņu.
- Onkohematoloģiskajiem izmeklējumiem jāņem vismaz 5 ml asiņu, kad leukocītu skaits ir > 15 x10⁹/l un blasti > 10 %. Citos gadījumos jāņem kaulu smadzenes.
- Līdz nogādāšanai laboratorijā uzglabā ledusskapī 4-8 °C. Nedrīkst sasaldēt.
- Materiāls jānogādā "E.Gulbja laboratorijā" piecu dienu laikā konstitucionālā kariotipa gadījumā un tajā pašā dienā hematoonkoloģiskā kariotipa izmeklējuma gadījumā. Transportēšanas temperatūra ir 2-25 °C.

6. Referentās vērtības

Normāls sievietes kariotips: 46, XX

Normāls vīrieša kariotips: 46, XY

Nepieciešamais analizējamais G-joslu skaits atkarīgs no indikācijām (150-550): konstitucionālajai kariotipa analīzei 400-550 joslas ir optimāls skaits, lai noteiktu, vai nav skaita izmaiņas un lielas strukturālas izmaiņas; daļēji pietiekami vai nepietiekami – garīgu atpalicību gadījumos, iedzimtu defektu, dismorfiju un atkārtotu spontāno abortu vai citu reproduktīvu problēmu gadījumos, kuru cēlonis var būt hromosomu mikroizmaiņas vai bojājumi DNS līmenī.

7. Ietekmējošie faktori

Materiāla savākšana un uzglabāšana.