

Badanie kariotypu z limfocytów krwi obwodowej (odcinek 22/2011)

Co to jest kariotyp

Kariotyp – to zestaw chromosomów typowy dla danego organizmu ułożony wg umownych zasad. Badanie kariotypu (badanie cytogenetyczne) pozwala na ocenę czy komórki badanej osoby mają prawidłową liczbę chromosomów i czy ich struktura jest prawidłowa. Badanie kariotypu wykonuje się raz w życiu.

Prawidłowy kariotyp kobiety i mężczyzny

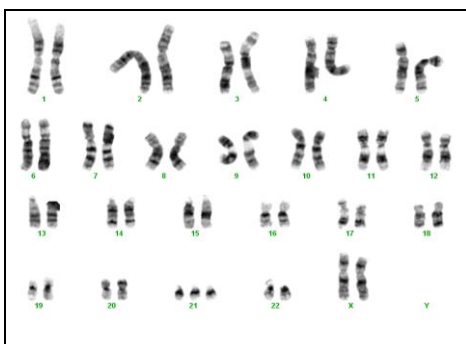
Prawidłowy kariotyp kobiety zapisuje się w sposób następujący: 46,XX, co oznacza, że liczba chromosomów we wszystkich komórkach wynosi 46 (23 pary chromosomów homologicznych), w tym występują dwa chromosomy płciowe X.

Prawidłowy kariotyp mężczyzny (fot 1.) zapisuje się w sposób następujący: 46,XY - co oznacza, że we wszystkich komórkach jego ciała, podobnie jak u kobiety, występuje 46 chromosomów, ale w odróżnieniu od kobiety, mężczyzna ma w kariotypie dwa odmienne chromosomy płciowe X i Y.

Fot. 1. Prawidłowy kariotyp mężczyzny: 46, XY



Fot. 2. Kariotyp nieprawidłowy kobiety z zespołem Downa: 47, XX,+21



Po co wykonuje się badanie cytogenetyczne

Badania cytogenetyczne stanowią podstawę postnatalnej diagnostyki specyficznych chorób i zespołów klinicznych uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi strukturalnymi: delecjami, translokacjami, inwersjami i aberracjami liczbowymi, takimi jak np. trisomia chromosomu 21 (z. Downa – fot.2.). Badanie kariotypu pozwala także na zdiagnozowanie przyczyn niepowodzeń rozrodu, takich jak bezpłodność, urodzenie dziecka z wadami rozwojowymi, urodzenie martwego płodu lub częste występowanie poronień.

Prawidłowe pobranie krwi żyłnej do badań cytogenetycznych

- Krew należy pobierać aseptycznie do sterylnych probówek, z antykoagulantem – heparyną litową, po pobraniu krew delikatnie wymieszać, aby uniknąć powstawaniu skrzepów;
- Probówka musi być opisana imieniem i nazwiskiem pacjenta oraz numerem PESEL;
- Do probówki należy dołączyć wypełnione skierowanie na badanie wraz z podpisaną zgodą pacjenta na badanie genetyczne.
- Krew na badanie kariotypu powinna zostać jak najszybciej dostarczona do laboratorium, ponieważ częstą przyczyną złej jakości lub niepowodzenia hodowli i konieczności powtórzenia badania jest brak komórek żywych w dobrej kondycji proliferacyjnej w pobranym materiale.

W jaki sposób wykonuje się badanie kariotypu z limfocytów krwi obwodowej

Badanie cytogenetyczne jest czasochłonne i wymaga:

- Hodowli limfocytów krwi obwodowej trwającej 72 godziny;
- Przygotowania preparatów cytogenetycznych barwionych z zastosowaniem techniki prążków G lub w zależności od potrzeb innych (C, AgNOR, Q);
- Ocena mikroskopowa metafaz oraz ułożenie kariogramów.

Dlatego też czas oczekiwania na wynik wynosi do 28 dni.

ZAPAMIĘTAJ !

Przed pobraniem krwi na badanie kariotypu skontaktuj się z naszą Placówką, która udzieli informacji odnośnie dni i godzin pobrań materiału na badanie kariotypu.

PYTANIE KONKURSOWE (do artykułu 21/2011)

Na czym polega ostatni etap badania metodą Rapid-FISH?

Odpowiedzi należy udzielić za pośrednictwem formularza dostępnego na stronie: www.invicta.pl/konkurs.

Zwycięzcą konkursu z odcinka 20/2011 została Pani Sławomira Orłowska.

Materiał przygotowany przez:

Ekspertskie Laboratoria Medyczne INVICTA
Odcinek dostępny na www.pzpoz.pl oraz www.invicta.pl