

Arvoisa asiakas,

Uusi laaja trisomiatutkimus Ts-TriNhOL

Tutkimusnimike	Lyhenne	ATK numero
Laaja Trisomia, nukleiinihappo	Ts-TriNhOL	10202

Uusi laaja trisomiatutkimus (Ts-TriNhOL) kattaa yleisimmin trisomisina esiintyvien 21-, 18- ja 13-kromosomien sekä X ja Y sukukromosomipoikkeavuuksien lisäksi kromosomien 15, 16 ja 22 lukumääräpoikkeavuudet.

Laajalla trisomiatutkimuksella todetaan/poissuljetaan perustutkimusta kattavammin useampia trisomioita. Trisomiatutkimuksilla saadaan esille myös triploidia eli koko kromosomiston esiintyminen kolminkertaisena. TriNhOL-tutkimus on hyödyllinen erityisesti yllättäen ja tuntemattomasta syystä keskeytyneen raskauden syiden selvittelyssä sekä raskauden loppuvaiheessa menehtyneen sikiön (fetus mortus) syiden selvittelyssä.

Muistutuksena mainittakoon, että perustrisomiatutkimus on myös kotiutettu vuoden 2017 alusta (Am-/Cv-/B -TriNhO, KL 6059/6061/6060).

Näyte: Ensisijaisesti n. 1-3 mg kudospala sikiön ihosta ja istukkakudoksesta.

Säilyvyys: Näyte säilytetään ja lähetetään huoneenlämpöisenä. Mikäli lähetys viivästyy, väliaikainen säilytys jääkaapissa (1-3 vrk).

Menetelmä: Kvantitatiivinen fluoresenssi-PCR (QF-PCR) + fragmenttianalyysi (kromosomispesifisten mikrosatelliittimarkkerien todentaminen kapillaarielektroforeesilla).

Tekotiheys: 1x 2vko

Lisätietoja: Tutkimusohjekirja www.yml.fi

Tutkimus on tilattavissa heti ja se voidaan tehdä [kromosomitutkimuslähetteellä K](#).

Tiedustelut sairaalageneetikot:

Nina Horelli-Kuitunen / Kirsi Piippo
puh. 050 358 1609 / 050 409 0868
etunimi.sukunimi@medix.fi

Hintatiedustelut:

asiakasyhteyspäällikkö Anne Knaapila
puh. 050 409 0864
anne.knaapila@medix.fi