

Loote kromosoomihaiguste sõeluuring

Käesoleva infolehe eesmärgiks on anda patsiendile teavet loote kromosoomihaiguste sõeluuringu eesmärgi, olemuse ja uuringu tulemuste tõlgendamise kohta.

Loote kromosoomihaiguste sõeluuringu eesmärk on välja selgitada need rasedad, kelle oodataval lapsel on suurenenud kromosoomihaiguse (eelkõige Downi, Edwardsi ja Pattau sündroomi) või mõne arenguhäire (nt seljaajusonga) risk. Loote kromosoomihaiguste riski väljaselgitamiseks tehakse kombineeritud sõeluuring - vereanalüüs ja ultraheliuuring kromosoomihaigustele viitavate markerite hindamiseks. Sõeluuringuga hinnatakse vaid loote kromosoomihaiguse esinemise riski.

11.-13.+6 rasedusnädalal võetakse vereproov ja tehakse ultraheliuuring.

Teie vereanalüüsi ja ultraheliuuringu tulemuste ning muude andmete (vanus, kehakaal jm) põhjal arvutab arvutiprogramm välja, milline on tõenäosus, et Teie lapsel esineb mõni enimlevinud kromosoomihaigus.

Uuringutulemused

- Kui uuringutulemus näitab **väikest riski** (risk on suurem kui 1:1000), siis lisauuringuid ei ole vaja teha.
- Kui uuringutulemus näitab **vahepealset riski** (risk on 1:11-1:1000 Downi sündroomi osas või 1:110-1:100 Edwardsi ja Patau sündroomi osas), siis pakume Teile lisauuringuna NIPT-testi (loote rakuvaba DNA-uuring ema verest), mis on Teile tasuta. Selleks võetakse Teilt veeniverd, mis saadetakse laborisse uuringuks. Tulemusest teavitatakse Teid 10 tööpäeva jooksul. Juhul, kui NIPT-testi tulemus näitab väikest riski, siis edasisi uuringuid teha ei ole vaja. Kui NIPT-testist selgub suur risk, siis pakume Teile diagnoosi täpsustamiseks koorionibiopsiat või looteveeuuringut.
- Kui uuringu tulemus näitab **suurt riski** (risk on 1:10 või suurem või kui kuklavoldi mõõt on 3,5 mm või enam), siis pakume Teile kohe koorionibiopsiat või looteveeuuringut.

Vahepealne ja suur risk ei tähenda, et Teie tulevasel lapsel esineb kromosoomihaigus. Valepositiivsete tulemuste määr on 3,5-5%. Valenegatiivseid tulemusi esineb harva.

Pakutavad lisauuringud

Koorionibiopsia tehakse tavapäraselt 12.-13. rasedusnädalal. Selle käigus võetakse ultraheli kontrolli all peenikese nõelaga läbi kõhuseina arenevast platsentast väike koetükk ning see saadetakse laborisse uurimiseks. Koorionibiopsia tulemus selgub 2 nädala jooksul.

Amniotsentees tehakse tavapäraselt alates 16. rasedusnädalast. Amniotsenteesi puhul uuritakse lootevees leiduvaid loote rakke. Selleks võetakse ultraheli kontrolli all peenikese nõelaga läbi kõhuseina lootekotist väike hulk lootevett. Amniotsenteesi tulemus selgub 3 nädala jooksul.

Lisauuringute tegemine on vabatahtlik ning Teil on õigus otsustada, kas soovite uuringuid või mitte. Enne uuringu tegemist teavitatakse Teid uuringu olemusest, eesmärgist, riskidest, tagajärgedest ning palutakse Teil allkirjastada nõusoleku vorm.

Kui uuringutulemused näitavad, et lootel on suur risk kromosoomihaiguse esinemiseks, siis selgitatakse Teile uuringu tulemust ning haiguse prognoosi. Raseduse katkestamise ja steriliseerimise seaduse järgi on raseduse katkestamine lubatud 21. rasedusnädala lõpuni, kui sündival lapsel võib olla raske vaimne või kehaline tervisekahjustus. Kui otsustate raseduse katkestada, tuleb Teil täpsema info saamiseks pöörduda oma arsti või ämmaemanda poole.

ITK690

Kinnitatud AS ITK ravikvaliteedi komisjoni 13.01.2021 otsusega (protokoll nr 1-21)