IDA-TALLINNA KESKHAIGLA

AS Ida-Tallinna Keskhaigla
Ravi 18, 10138 Tallinn
Rg-kood 10822068
Tel 666 1900
E-post info@itk.ee
www.itk.ee

Loote kromosoomihaiguste sõeluuring

Käesoleva infolehe eesmärgiks on anda patsiendile teavet loote kromosoomihaiguste sõeluuringu eesmärgist, olemusest ja uuringutulemuste tõlgendamisest.

Loote kromosoomihaiguste sõeluuring ehk I trimestri skriining (mõnikord nimetatakse ka OSCAR testiks) aitab välja selgitada rasedad, kelle oodataval lapsel võib olla kromosoomihaiguse (eelkõige Downi, Edwardsi ja Patau sündroomi) suurenenud risk. Ultraheli uuringu käigus hindame ka loote esmast anatoomilist arengut, et avastada võimalikult vara kaasneda võivad erinevad arengurikked. Sõeluuring koosneb vereanalüüsist ja ultraheliuuringust. Lisaks hinnatakse I trimestri skriiningu käigus ka preeklampsia riski.

Millal ja kuidas uuring toimub?

11.–13.+6 rasedusnädalal võetakse Teilt vereproov ja tehakse ultraheliuuring. Teie vereanalüüsi ja ultraheliuuringu tulemuste ning muude andmete (vanus, kehakaal jm) põhjal arvutab arvutiprogramm, kui suur on tõenäosus, et Teie tulevasel lapsel esineb mõni sagedamini esinev kromosoomihaigus.

Uuringu tulemused

- **Väike risk –** risk on väiksem kui 1:1000. Lisauuringuid ei ole vaja.
- **Vahepealne risk** – Downi sündroomi risk 1:11–1:1000 või Edwardsi ja Patau sündroomi risk 1:11–1:100. Sel juhul pakume Teile tasuta lisauuringuna NIPT-testi (loote rakuvaba DNA uuring ema verest). Selleks võetakse Teilt veeniverd, mis saadetakse laborisse uuringuks. Vastus saabub 10 tööpäevaga ja näitab, kas risk on kõrge või madal. Kui NIPT testi vastus näitab kõrget riski, pakume Teile täpsustavat uuringut – amniotsenteesi (alates 15. rasedusnädalast).
- **Suur risk** – kui risk on 1:10 või suurem, või kuklavolt 3,5 mm või enam, pakume Teile kohe invasiivse diagnostika võimalust (koorionibiopsia või amniotsentees).

Vahepealne ja suur risk ei tähenda, et Teie tulevasel lapsel on kindlasti kromosoomihaigus, vaid et Teile on näidustatud täpsustav(ad) uuring(ud). Valepositiivseid tulemusi esineb 3,5–5%, valenegatiivseid harva.

Kui I trimestri skriiningu tulemusena selgub, et teil on suurenenud risk preeklampsia tekkeks, soovitatakse teile vastunäidustuste puudumisel profülaktikat aspiriiniga. Lisaks antakse soovitused täiendavate rasedusaegsete ultraheliuuringute osas.

Lisauuringud kromosoomihaiguste suurenenud riski korral

Koorionibiopsia – tehakse tavaliselt 12.–13. rasedusnädalal. Ultraheli kontrolli all võetakse peenikese nõelaga läbi kõhuseina väike koetükk platsentast ja saadetakse laborisse uurimiseks. Tulemus selgub umbes kolme nädalaga.

Amniotsentees – tehakse alates 15.–16. rasedusnädalast. Ultraheli kontrolli all võetakse peenikese nõelaga läbi kõhuseina lootekotist väike hulk lootevett ja uuritakse selles olevaid loote naharakke. Tulemus selgub umbes kolme nädalaga.

Lisauuringud on vabatahtlikud. Enne uuringu tegemist selgitatakse Teile selle olemust, eesmärki, riske ja võimalikke tagajärgi ning võetakse kirjalik nõusolek.

Kui selgub, et lootel on kromosoomihaigus, räägib geneetik Teiega uuringu tulemustest ja haiguse prognoosist. Eesti seaduse järgi võib raseduse katkestada kuni 21. rasedusnädala lõpuni, kui sündival lapsel võib olla raske vaimne või kehaline tervisekahjustus. Kui otsustate raseduse katkestada, pöörduge täpsema info saamiseks oma arsti või ämmaemanda poole.

ITK690

Kinnitatud Aktsiaselts Ida-Tallinna Keskhaigla ravi- ja õenduskvaliteedi komisjoni 10.06.2026 otsusega (protokoll nr 2.2-8/10-26)