

Loote kromosoomihaiguste sõeluuring

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

Loote kromosoomihaiguste sõeluuring aitab välja selgitada rasedad, kelle oodataval lapsel võib olla kromosoomihaiguse (eelkõige Downi, Edwardsi ja Patau sündroomi) või mõne arenguhäire (nt seljaajusonga) suurenenud risk. Sõeluuring koosneb vereanalüüsist ja ultraheliuuringust. Lisaks hinnatakse I trimestri uuringuga 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 (koorionbiopsia 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.

Lisauuringud

Koorionbiopsia – tehakse tavaliselt 12.–13. rasedusnädalal. Ultraheli kontrolli all võetakse peenikese nõelaga läbi kõhuseina väike koetükk platsentast ja saadetakse laborisse uurimiseks. Tulemus selgub umbes kahe 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 kahe 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 27.08.2025 otsusega (protokoll nr 2.2-8/3-25)