

## NÕUSTAMISLEHT INVASIIVSEKS PROTSEDUURIKS

AS Lääne-Tallinna Keskhaigla Naistekliinik (Pelgulinna Sünnitusmaja)

(Nõustamisleht allkirjastatakse 3 eksemplaris - üks jääb patsiendile; teine raviasutusse; kolmas läheb TÜ Kliinikumi Geneetika Keskusesse)

**Pärilikud haigused** on kromosoomide arvu või struktuuri muutustest tingitud haigused või väärarendid. Kromosoomid paiknevad rakutuumas. Inimesel on 46 kindla kuju ja suurusega kromosoomi, neist pooled pärinevad emalt ja pooled isalt. Geenid asuvad kromosoomides ja iga geen määrab ära kindla tunnuse või tunnuste grupi arengu. Inimese pärilikke omadusi kannab umbes 100 000 geeni. **Geenihaiguseid** tekitavad defektsed geenid. Puuduv või üleliigne kromosoom põhjustab **kromosoomihaigusi**. Selle tulemusena loode hukkub või sünnib haige laps. Kromosoomihaigused ei ole ravitavad. Kromosoomihaigusega haiged on sageli sügava vaimse ja füüsilise puudega.

**Kromosoomi- ja geenuuringuid** on võimalik teha inimese kõigil eluperioodidel: lootel, lapsel ja täiskasvanul. Sünnieelne diagnostika aitab diagnoosida mitmesuguseid pärilikke haigusi lapsel, kes pole veel sündinud. Haiguse esinemise korral saavad vanemad otsustada, kas sünnitada laps või rasedus katkestada.

### **Otsus, kas kasutada sünnieelse diagnostika võimalust, on vabatahtlik.**

Loote kromosoomide uurimiseks on vajalik kätte saada loote rakud. Loote rakkude saamiseks kasutatakse peamiselt kahte meetodit: koorionibiopsiat ja amniotsenteesi.

**Koorionibiopsia** puhul vajatakse uuringuks koorioni kudet (trofoblasti rakke). Proov võetakse ultraheli kontrolli all süstlanõelaga läbi kõhu eesseina. Uuring tehakse 11-14 rasedusnädalal lokaalse tuimestuse all. Protseduur loodet ei kahjusta, kuid tõstab raseduse katkemise riski 1% võrra.

**Amniotsentees e. looteveeuuring** tehakse tavaliselt 15.-17. rasedusnädalal. Ultraheli kontrolli all viiakse süstlanõel läbi naise kõhukatete ja emaka seina amnioniõõnde ning tõmmatakse süstlasse umbes 20 ml lootevett. Protseduur ei ole valusam kui veenivere võtmine, mistõttu kõhukatete eelnev tuimestamine pole vajalik. Protseduur loodet ei kahjusta, kuid tõstab raseduse katkemise riski 0,5%-1% võrra.

Protseduuride tulemusena on minimaalne risk loote ja ema vere segunemiseks. Seetõttu kui Teil on Rh negatiivne veri, siis tehakse Teile vahetult pärast protseduuri lihasesse antikehade tekkimist takistav süst (anti-D globuliin).

Pärast protseduuri on rase võimeline jätkama oma igapäevaseid toiminguid. Torkekoha olemasolu võib tajuda mõne järgneva päeva jooksul. Paari päeva jooksul pärast protseduuri on soovitatav vältida suuri füüsilisi koormusi (raskuste tõstmine, jooksmine, muu kehaline treening) ja hoiduda seksuaalvahekorra.

Koheselt tuleb pöörduda oma rasedust jälgiva ämmaemanda või arsti poole või erakorralist günekoloogilist abi andvasse raviasutusse järgmiste nähtude ilmnemisel:

-tugevad alakõhu (emaka) valud

-verine või vesine eritis tupest (koorionibiopsia järgselt võib esineda vähene verine eritis tupest)

-palavik

**Tsütogeneetilise uuringu** (protseduuril saadud looterakkude uuring) vastus valmib laboris 2,5-3 nädala jooksul. Tsütogeneetilise uuringu teostab tsütogeneetik.

**Uuringu tulemusest** teatatakse laborist telefonitsi Teie poolt antud numbrile helistades. Vormikohane kirjalik vastus saadetakse Teie rasedust jälgivale ämmaemandale või arstile. Kõrvalekallete korral selgitab uuringu tulemust ja selle tähendust arst-geneetik – konsultatsiooni aja saate koheselt kokku leppida.

Loote kromosoomide määramine ei kindlusta terve lapse sündimist, sest mikroskoobi lahutusvõimest väiksemaid kromosoomimuutusi ei ole võimalik näha. Kõiki geenidefekte pole võimalik avastada ja kõik avastatud kromosoomimuutused ei ole alati ka kahjulikud. Raseduse ja sünnituse ajal võib esineda rida muid põhjuseid, mis võivad last kahjustada.

Lisaks loote kromosoomide määramisele teatud juhtudel (lootel ultrahelis nähtav arengurikke, perekonnas esinevad haigused) tehakse lisauuringuid ning võetakse vereanalüüsid vanematel.

Vastavalt Eesti Naistearstide Seltsi sünnieelse diagnostika metoodilisele juhendile ([www.ens.ee](http://www.ens.ee)) on looteveeuuringu näidustuseks:

.....  
.....

**Mind on teavitatud sünnieelse diagnostika olemusest, eesmärgist, võimalustest, näidustustest, meetoditest ja riskidest.**

**Soovin / Ei soovi**

**protseduuri teostamist** (palume alla joonida Teie valik).

**Olen nõus lisauuringutega.**

Kuupäev

Patsiendi nimi

Arsti nimi

Allkiri

Allkiri

**NB! MEELESPEA**

Enne uuringule tulekut palume tühjendada kusepõis, nabarõnga olemasolul see eemaldada, mitte raseerida kõhu piirkonda (nahk peab olema põletikutunnusteta!), uuringupäeva hommikul palume pesta üle kogu keha.