

Orphanet

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni haruldaste haiguste, haigusjuhtude ja ravimite kohta. Samuti võib leida viiteid tugigruppide kohta üle Euroopa.

Internetiaadress: <http://www.orpha.net>

<http://www.orphanet.ee>

EuroGentest

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni geneetiliste uuringute kohta ning viiteid tugigruppide kohta üle Euroopa.

Internetiaadress: <http://www.eurogentest.org>

Kohandatud versioon Londoni Guy ja St. Thomase Haigla, Sünnitusabi ja Günekoloogia Royal Kolledzi www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 ning Londoni IDEAS Geneetiliste Tadmiste Pargi brozüüridest vastavalt nende standarditele.

November 2007

Seda tööd on toetanud EuroGentest, Euroopa Ühendus FP6, mida on toetanud Network of Excellence, kontaktnumber 512148.

Tõlkinud Helen Puusepp, Tartu Ülikool, Eesti

Illustreerinud: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Amniotsentees ehk Lootevee Uuring



Informatsioon Patsientidele ja Nende Perekondadele

Amniotsentees ehk Lootevee Uuring

Käesolev artikkel tutvustab raseduse ajal tehtavat uuringut – amniotsenteesi. Siit saate teada, mis uuring see on, millal ja kuidas seda tehakse, mis toimub pärast uuringut, samuti on välja toodud võimalikud kasud ja riskid analüüsi tegemisel. Artikkel on mõeldud lugemiseks enne arsti vastuvõttu, et aidata Teil esitada olulisi küsimusi.

Mis on amniotsentees?

Loode asub emaüsas lootevett täis lootekotis. Geneetiliste uuringute tegemiseks enne sündi on vaja uurida tulevase lapse rakke, lootevees leidub lapse naharakke ning rakke lootekoti seinalt. Selleks, et neid rakke uurida, võetakse lootekotist väike hulk lootevett – seda protseduuri nimetataksegi amniotsenteesiks ehk lootevee uuringuks. Enamasti kasutatakse amniotsenteesi loote kromosoomide või geenide uurimiseks, et välistada sagedasemaid geneetilisi haigusi.

Amniotsenteesi võidakse pakkuda Teile järgmistel põhjustel:

- Teil või Teie partneril esineb mõni geneetiline haigus, mis võib päranduda Teie lapsele.
- Teie või Teie partneri perekonnas esineb geneetiline haigus, ning on risk, et see haigus võib päranduda lapsele.
- Teil on sündinud laps, kellel on diagnoositud geneetiline haigus.
- Teile on tehtud rasedusaegne uuring (näiteks ultraheli uuring, NT-uuring või vere analüüs) ja see on näidanud kõrge riski, et Teie lapsel võib esineda geneetiline haigus.

Kuidas amniotsenteesi tehakse?

Amniotsenteesi käigus võetakse väike kogus lootevett loodet ümbritsevast kotist. Esmalt tehakse ultraheli uuring, et selgitada

- Kuidas tulemused Teile teatatakse?
- Millised oleksid Teie valikud, kui lapsel diagnoositakse geneetiline haigus?
- Kuidas võiks testi tulemus mõjutada Teid ja teie partnerit emotsionaalselt?

Need on mõned küsimused, millele soovitame mõelda enne kui otsustate, kas teha amniotsenteesi. Soovitame lugeda ka artiklit "Sagedamini esitatud küsimused", kuhu on koondatud küsimused, mida geneetikule kõige rohkem esitatakse. Infovoldik on koostatud koostöös inimestega, kes on olnud samasuguste valikute ees nagu Teie olete praegu.

Soovitame märkida tekkinud küsimused paberile ning võtta need arsti konsultatsioonile kaasa.

See on vaid lühike informatsioon amniotsenteesi kohta. Lisainfot saate:

Geneetikakeskused

SA Tallinna Lastehaigla, Geneetikateenistus
Tervise 28, Tallinn, 13419
Telefon: 6977315
<http://www.lastehaigla.ee>

SA Tartu Ülikooli Kliinikum, Geneetika Keskus
Oru 3 (alates 2009 Puusepa 1a), Tartu, 51005
Telefon: 7428846, 53318036
<http://www.kliinikum.ee/medgen>

Eesti Puuetega Inimeste Koda
<http://www.epikoda.ee/>

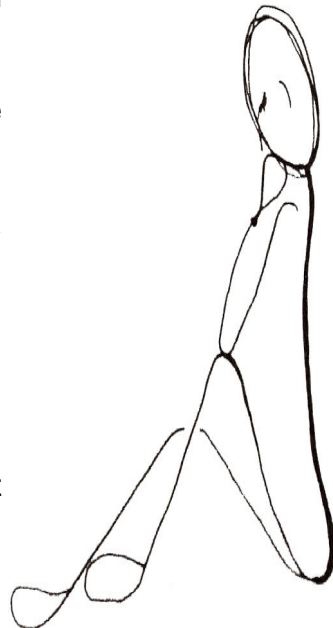
HIV

Kui Te olete HIV positiivne, on väike risk, et amniotsenteesi tegemine võib põhjustada loote nakatumise HIV viirusega. On oluline, et räägiksite oma ämmaemandale või raviarstile HIV positiivsusest. Siis saab arst otsustada, missuguseid meetmeid rakendada, et vähendada viiruse kandumise võimalust lootele protseduuri ajal.

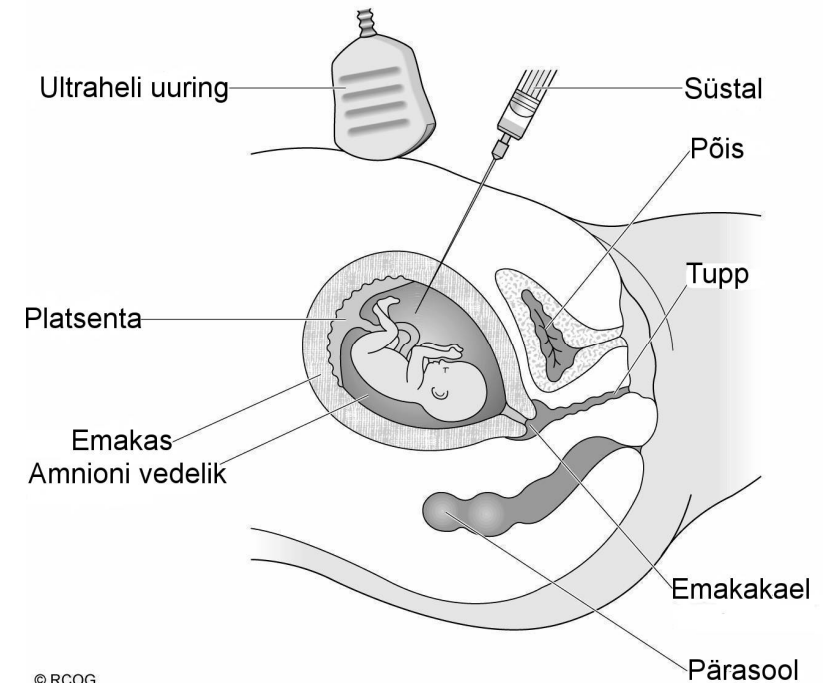
Kas teha amniotsenteesi või mitte?

Teil võib olla raske otsustada, kas teha lootevee uuringut. Oluline on meeles pidada, et Te ei pea amniotsenteesi tegema. Uuringu peaksite tegema, kui Teie ja teie partner peate oluliseks informatsiooni, mida analüüs annab, ning kui tunnete, et Teie jaoks ei ole protseduuri risk liiga suur. Otsust on Teil lihtsam teha, kui arutate raviarstiga järgmisi küsimusi:

- Missuguse haiguse suhtes Teile testi pakutakse?
- Kui suur on risk, et Teie lapsel on see geneetiline haigus?
- Kuidas testi tehakse ning millise tulemuse Te saate?
- Milline on testi täpsus ja usaldusvärsus?
- Milline on võimalus, et tulemused on ebatäpsed ja tekib vajadus testi korrata?
- Milline on raseduse katkemise oht amniotsenteesi järgselt?
- Kui kaua tuleb oodata tulemusi?



lapse ja platsenta asend. Nahk, torke tegemiseks sobival kohal, puhastatakse antiseptilise lahusega. Järgmiseks torgatakse ultraheli kontrolli all peenike nõel läbi naha ja kõhu eesseina lootekotti, lootevee võtmiseks (umbes 15 ml ehk 3 teelusikatäit) kasutatakse süstalt. Lootevesi sisaldab vähesel hulgal loote naha rakke, mida on võimalik laboratooriumis uurida. Harva juhtub, et protseduuri käigus ei saada uuringu jaoks piisavalt lootevett, ning seetõttu võib olla vajalik korduv torge.



© RCOG

Millal amniotsenteesi tehakse?

Amniotsenteesi saab teha alates 15. rasedusnädalast.

Kas amniotsentees on valulik protseduur?

Enamik naistest ütleb, et protseduur on pigem ebamugav kui valulik. Tavaliselt võtab protseduur aega paar minutit. Pärast

protseduuri võib olla emakas pinges ning kõht võib olla valulik, see on normaalne.

Mis toimub pärast amniotsenteesi?

Amniotsenteesi tegemine võtab aega mõned minutid. Võimalusel võtke kaasa tugiisik (partner, sõber), kes oleks Teie kõrval testi tegemise ajal ning koduteel. Mõned päevad pärast uuringut püüdke rohkem puhata, vältige raskuste tõstmist või tugevat treeningut. Kui Teil pärast testi tegemist püsib kõhuvalu üle 24 tunni või tekib palavik, soovitus tupest (veritsus), siis peaksite võtma ühendust oma arstiga.

Missugused on amniotsenteesi riskid?

Vähem kui 1 naisel 100-st (0,5%) katkeb rasedus amniotsenteesi järgselt. Iseenesliku raseduse katkemise täpne põhjus on teadmata. Enam kui 99 rasedust 100-st (99,5%) kulgevad siiski edasi probleemideta.

Kas amniotsentees on usaldusväärne?

Planeeritud testi täpsust ja usaldusväärsust peaksite Te arutama oma arstiga. Testi usaldusväärsus oleneb sellest, millist muutust kromosoomides või geenides soovitakse uurida.

Üksikutel juhtudel (1 juhul 100-st) ei ole lootevees piisaval hulgal rakke, ning ei ole võimalik anda lõplikku vastust. Sellisel juhul Teid teavitatakse ning pakutakse uus testi tegemise aeg.

Kas amniotsenteesiga on võimalik välja selgitada kõiki geneetilisi muutusi?

Iga test annab Teile informatsiooni selle haiguse kohta, mida uuritakse. Ei ole olemas ühte üldist geneetilist testi kõigi geneetiliste haiguste uurimiseks.

Kui kaua tuleb oodata amniotsenteesi tulemusi?

Amniotsenteesi vastuse saamise kiirus sõltub sellest, millist geneetilist haigust uuritakse. Mõne testi tegemiseks kulub 3 päeva, samas tuleb teise testi vastust oodata 2 – 3 nädalat. Kui tulemusi on vaja oodata kauem, ei tähenda see, et midagi on valesti, vaid et rakud, mida uuritakse, vajavad kasvamiseks rohkem aega.

Kui Teile tehakse amniotsenteesi mõne haruldase haiguse diagnoosimiseks, küsige oma raviarstilt, kaua see uuring aega võtab.

Kuidas saate teada testi tulemused:

- Teile pakutakse konsultatsiooni, et selgitada testi tulemusi.
- Teile antakse telefoninumber ning vastuse saate telefoni teel.
- Teile saadetakse vastus postiga.

Kindlasti peaksite Te rääkima testi tulemuste teadasaamisest arstiga enne protseduuri.

Mis saab siis, kui lootel leitakse geneetiline haigus?

Kui uuringu tulemused näitavad, et lootel on geneetiline haigus, siis Teie arst selgitab Teile testi tulemusi ja ka diagnoositud haigust, samuti seda, kuidas haigus võib mõjutada lapse arengut. Teiega arutatakse, millised on ravivõimalused selle haiguse korral. Teile seletatakse erinevaid valikuvõimalusi ning vahel arutatakse ka raseduse katkestamise võimalust. Konsultatsioonil aidatakse Teil otsustada, mis oleks parim Teile ja teie lapsele.

Väga üksikutel juhtudel on raske testi tulemusi tõlgendada ning anda perele selgitusi valikuvõimaluste kohta. Näiteks siis, kui kromosoomi uuringul leitakse haruldane kromosoomimuutus, mille puhul ei veel teata, kuidas lapse areng võib kulgeda ning millised probleemid võivad tekkida.