

Orphanet

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

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

<http://www.orphanet.ee>

EuroGentest

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni geneetiliste testide kohta ning viiteid tugigruppidele 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 Teadmiste 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



Koorionbiopsia



Informatsioon Patsientidele ja Nende Perekondadele

Koorionbiopsia

Käesolevast artiklist võite lugeda raseduse ajal tehtava uuringu – koorionbiopsia kohta. Siit saate teada, mis uuring see on, millal ja kuidas seda tehakse ning mis toimub pärast uuringut, samuti on välja toodud võimalikud kasud ja riskid koorionbiopsia tegemisel. Artikkel on mõeldud lugemiseks enne arsti vastuvõttu, et aidata Teil esitada Teile olulisi küsimusi.

Mis on koorionbiopsia?

Koorionhatud on areneva platsenta (pärämised) üks osa. Koorionbiopsia puhul võetakse väike tükike koorionhatte, et teha geneetilisi uuringuid enne lapse sündi. Kõige sagedamini kasutatakse koorionbiopsiat loote geenide või kromosoomide uurimiseks kindla haiguse suhtes.

Koorionbiopsiat 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.

Millal koorionbiopsiat tehakse?

Koorionbiopsiat tehakse tavaliselt 10. –13. rasedusnädalal.

Kuidas koorionbiopsiat tehakse?

Koorionbiopsia puhul võetakse pisike tükike areneva platsenta

- Milline on raseduse katkemise oht koorionbiopsia tegemise järgselt?
- Kui kaua tuleb oodata tulemusi?
- Kuidas tulemused Teile teatatakse?
- Millised oleksid Teie valikud, kui lapsel diagnoositakse geneetiline haigus?
- Kuidas testi tulemus võiks mõjutada Teid ja teie partnerit emotsionaalselt?

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

See on vaid lühike informatsioon koorionbiopsia 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 koorionbiopsia tegemine võib põhjustada loote nakatumise HIV viirusega. On oluline, et räägiksite oma ämmaemandale või raviarstile HIV positiivsusest. Nii saab arst otsustada, missuguseid meetmeid rakendada, et vähendada viiruse kandumise võimalust lootele protseduuri ajal.

Kas teha koorionbiopsiat või mitte?

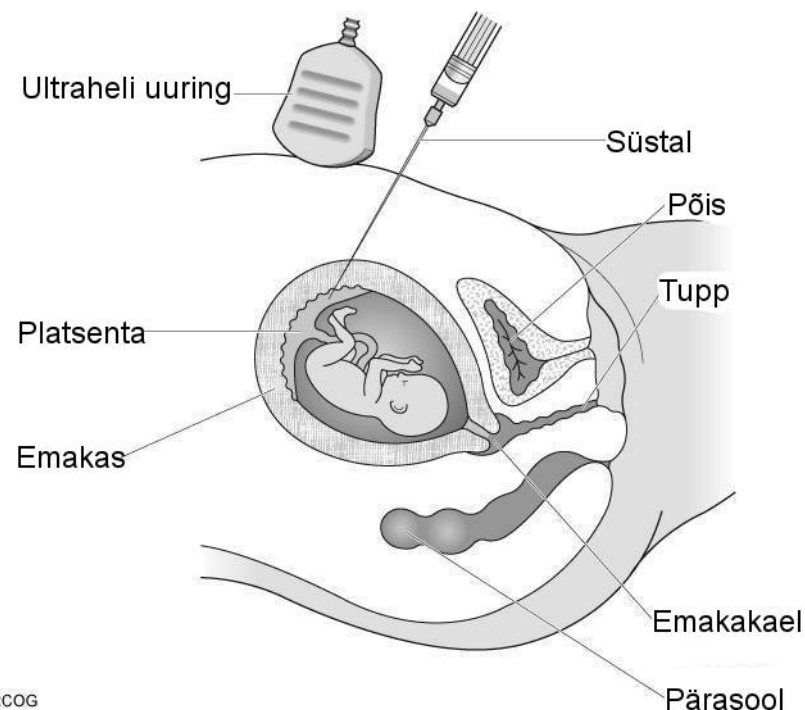
Teil võib olla raske otsustada, kas teha koorionbiopsiat. Oluline on meeles pidada, et Te ei pea koorionbiopsiat tegema. Uuringu peaksite tegema siis, kui Teie ja teie partner peate oluliseks informatsiooni, mida analüüs annab, ning kui tunnete, et Teie jaoks ei ole protseduuri risk liiga suur.

Otsust on teil lihtsam teha, kui arutate raviarstiga järgmisi küsimusi:

- Missuguse haiguse suhtes Teile testi pakutakse?
- Kui suur on risk, et Teie lapsel on geneetiline haigus?
- Kuidas testi tehakse ning millise tulemuse Te saate?
- Milline on testi täpsus ja usaldusvärsus?
- Milline on võimalus, et tulemused on ebatäpsed ja testi on vaja korrata?



koest, sest pärilikkusinfo (geenid) on platsentas sama mis lootel. Esmalt tehakse ultraheli uuring, et selgitada lapse ja platsenta asend. Nahk, torke tegemiseks sobival kohal, puhastatakse antiseptilise lahusega. Järgmiseks võetakse imeväike tükike platsentat. Selleks kasutatakse peenikest nõela, mis torgatakse ultraheli kontrolli all kõhu piirkonnas läbi naha ning emaka seina. Saadud tükike imetakse süstla abil läbi nõela ja saadetakse laborisse uuringuteks.



© RCOG

Kas koorionbiopsia on valulik protseduur?

Protseduuri ajal ei kasutata valuvaigisteid ega narkoosi. Enamik naisi kirjeldab protseduuri pigem ebamugavana kui valulikuna. Tunnet iseloomustatakse nagu menstruatsioonivalusid. Naised kirjeldavad, et neil on surumistunne, ning pärast protseduuri võib torkekoha ümbrus olla valulik.

Mis toimub pärast koorionbiopsia tegemist?

Testi tegemine võtab aega mõned (15 – 20) 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.

Pärast protseduuri võib tekkida vähene verine määrimine ning menstruaatsioonivaludele sarnane valu alakõhus, see on normaalne. Suurema veritsuse korral peaksite pöörduma arsti poole. Vahekorras ei tohiks olla enne, kui veritsus on lõppenud.

Missugused on koorionbiopsia riskid?

Umbes kahel naisel 100-st (2%) katkeb rasedus pärast koorionbiopsia tegemist. Iseenesliku raseduse katkemise täpne põhjus on teadmata. Samas kulgeb 98 rasedust 100-st (98%) probleemideta.

Kas koorionbiopsia on usaldusväärne?

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

Vahel harva võib juhtuda, et tehnilistel põhjustel uuring ei õnnestu, ning Teile pakutakse teisi uuringuvõimalusi.

Kas koorionbiopsiaga on võimalik testida kõiki geneetilisi haigusi?

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

Kaua tuleb oodata uuringu tulemusi?

Vastuse saamise kiirus oleneb 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 koorionbiopsia haruldase geneetilise haiguse diagnoosimiseks, küsige oma raviarstilt, kui kaua tulemuste saamine 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 posti teel.

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 selgitab arst Teile testi tulemusi ja diagnoositud haigust, samuti seda, kuidas haigus võib mõjutada lapse arengut. Teiega arutatakse, millised on ravivõimalused selle haiguse korral. Teile selgitatakse erinevaid valikuvõimalusi ning mõnikord arutatakse ka raseduse katkestamise võimalust. Konsultatsioonil aidatakse Teil otsustada, mis oleks parim Teie ja teie lapse jaoks.

Väga üksikudel juhtudel on saadud testi tulemust raske tõlgendada ning anda perele selgitusi valikuvõimaluste kohta. Näiteks juhul, kui kromosoomiuuringul leitakse haruldane kromosoomimuutus, mille puhul ei veel teata, kuidas lapse areng võib kulgeda ning millised probleemid võivad tekkida.