**Panorama test - loote rakuvaba DNA-analüüs raseda verest ehk mitteinvasiivne sünnieelne test**

Patsiendi infomaterjal

****

AS Ida-Tallinna Keskhaigla

Ravi 18, 10138 Tallinn

Rg-kood 10822068

Tel 666 1900

E-post info@itk.ee

Käesoleva infolehe eesmärgiks on tutvustada patsiendile Panorama testi eesmärki, olemust ja tulemuste tõlgendamist.

Panorama testi eesmärk on määrata loote kromosomaalsete anomaaliate esinemise riski ja üleliigsete või puuduvate spetsiifiliste kromosoomide ning mikrodeletsioonide anomaaliaid (Tabel 1), et selgitada välja suure riskiga rasedus. Panorama test tehakse Teie vereproovist, mis sisaldab nii Teie kui loote DNA-d.

Panorama test ei kuulu Eesti Haigekassa poolt rahastatavate teenuste loetellu ja selle eest tuleb tasuda ise.

Testi on võimalik teha alates 9. rasedusnädalast kolmes variandis.

**Esimene variant**

Panorama testi saab teha üksik- ja kaksikraseduse korral. Testiga saab määrata loote soo ning kaksikute korral ka loodete sügootsuse (identsed või erinevad). **Monosügootsete kaksikute** (identsed) korral saab testiga hinnata trisoomia 21 ehk Downi sündroomi, trisoomia 18 ehk Edwardsi sündroomi, trisoomia 13 ehk Patau sündroomi, monosoomia x ehk Turneri sündroomi, triploidia ja sugukromosoomide trisoomiate esinemist. **Disügootsete kaksikute** korral on võimalik hinnata Downi, Edwardsi ja Patau sündroomi esinemist. **Doonormunaraku kasutamisel saab** üksikraseduse korral hinnata Downi, Edwardsi ja Patau sündroomi esinemist. Testi ei tehta doonormunarakkudega kaksikraseduse korral.

**Panorama testiga määratavad kromosomaalsed anomaaliad**

Tabel 1.

|  |  |
| --- | --- |
| Trisoomia 21 | Seda põhjustab 21. kromosoomi lisakoopia ja seda nimetatakse ka **Downi sündroomiks**. See on kõige levinum kromosoomhaigus, mis põhjustab geneetiliselt vaimset alaarengut ja ilmneb umbes 1 lapsel iga 830 elussünni kohta. Kõik Downi sündroomiga inimesed on mingil määral vaimse alaarenguga, nende IQ on keskmiselt 50. Vaimse alaarenguga võivad kaasneda südame- või muude organite rikked, mis vajavad operatsiooni või muud ravi. Lisaks võib esineda ka muid haiguslikke seisundeid, näiteks kuulmise või nägemise kadu.   |

|  |  |
| --- | --- |
| Trisoomia 18 | Seda põhjustab 18. kromosoomi lisakoopia ja seda nimetatakse ka **Edwardsi sündroomiks**. Trisoomia 18 ilmneb umbes 1 lapsel iga 7500 elussünni kohta ja see põhjustab rasket vaimset alaarengut. Enamikul lastel esinevad mitmed rasked aju, südame ja teiste organite kaasasündinud arenguhäired. Levinud on loote kasvupeetus raseduse ajal ja paljudel juhtudel rasedus katkeb või laps sünnib surnult. Elusalt sündinud lastest enamus sureb enne 1-aastaseks saamist. Ellujäänud lastel on raske intellektipuue ning kasvu- ja arenguprobleemid.  |
| Trisoomia 13 | Seda põhjustab 13. kromosoomi lisakoopia ja seda nimetatakse ka **Patau sündroomiks**. Trisoomia 13 ilmneb umbes 1 lapsel iga 22 700 elussünni kohta ja see põhjustab rasket vaimset alaarengut. Enamikul lastel esinevad mitmed rasked aju ja teiste organite kaasasündinud arenguhäired. Palju rasedusi katkeb või lõpeb surnultsünniga. Elusalt sündinud lastest enamus sureb enne 1-aastaseks saamist. |
| Monosoomia X | Seda põhjustab ühe X-kromosoomi puudumine ja seda nimetatakse ka **Turneri sündroomiks**. See mõjutab ainult tüdrukuid ja ilmneb umbes 1 lapsel iga 5000 elussünni kohta. Turneri sündroomiga tüdrukud on keskmisest lühemad, mõnel lapsel võib esineda südame- või neerurikkeid, kuulmisprobleeme ja väiksemaid õpiraskusi. Varases lapsepõlves võivad nad vajada kasvuhormoonravi ja puberteedieas tavaliselt suguhormoonravi. Sageli on nad viljatud. |
| Triploidia | Seda põhjustab kõikide kromosoomide lisakoopiate olemasolu; selle sündroomiga lootel on kõiki kromosoome 3 paari, st 69 kromosoomi. Hälbed esinevad sageli nii platsentas kui ka lootel; esineb varajast kasvupeetust raskete, sageli eluks sobimatute arenguhäiretega. Esinemissagedus on umbes 1 iga 1000 esimese trimestri raseduse kohta; enamik loote triploidiaga rasedusi katkeb või laps sünnib surnult. Üksikutest elusalt sündinud lastest enamus sureb enne 1-aastaseks saamist. Triploidia sündroomiga loodet kandvatel naistel võib esineda mitmeid rasedusaegseid komplikatsioone, näiteks preeklampsiat, tugevat iiveldust ja rohket veritsust. |

**Teine variant**

Lisaks esimeses variandis nimetatule määratakse 22q11.2 deletsioon – seda saab teha üksikraseduse ja monosügootsete kaksikutekorral.

22q11.2 deletsioonisündroomi ei ole võimalik testida raseduse korral, mille puhul on kasutatud doonormunarakku.

22q11.2 deletsioonisündroomi põhjustab 22. kromosoomi väikse osa puudumine ja see esineb umbes 1 lapsel iga 2000 elussünni kohta. Seda nimetatakse ka **DiGeorge sündroomiks**. Enamikul DiGeorge sündroomiga lastel esineb kerge kuni mõõdukas vaimne alaareng ning hilinenud kõne ja keeleline areng. Paljudel on südamerikked, immuunsüsteemi häired ja teised terviseprobleemid. Mõnel DiGeorge ündroomiga lapsel on autism ja mõnel kujuneb välja mõni psüühiline haigus, nagu näiteks skisofreenia.

**Kolmas variant**

Lisaks esimeses ja teises variandis nimetatule tehakse mikrodeletsioonide paneel (Tabel 2).

Seda paneeli ei saa teha, kui:

* Teil on mitmikrasedus (kaksikud, kolmikud jne),
* Teil on kasutatud doonormunarakke,
* Teile on tehtud luuüdi siirdamine.

Tabel 2 Mikrodeletsioonide paneel

|  |  |
| --- | --- |
| 1p36 deletsiooni- sündroom | Seda põhjustab 1. kromosoomi väikse osa puudumine ja seda nimetatakse ka **1p36 monosoomiaks**. See ilmneb umbes 1 lapsel iga 5000 elussünni kohta. Selle deletsioonisündroomiga lastel esineb mõõdukas kuni raske vaimne alaareng, lisaks on enamikul lastel südamerikked, mis vajavad kirurgilist või muud ravi. Mõned lapsed vajavad nõrga lihastoonuse tõttu spetsiaalset tegevus- või füsioteraapiat. Umbes pooltel lastel esineb krampe ja/või käitumisprobleeme, mõnel ka kuulmise ja/või nägemise kadu. |
| Cri-du-chat sündroom (5p-) | Seda põhjustab 5. kromosoomi väike osa. See ilmneb umbes 1 lapsel iga 20 000 elussünni kohta. Lapsed on sündides tavaliselt väiksed, neil on väike pea ja aju. Sageli esineb neil hingamis- ja söömisraskusi ning nad vajavad meditsiinilist abi. **Cri-du-chat sündroomiga** lapsed on raske vaimse alaarenguga.  |
| Angelmani sündroom(15q11.2 emapoolne deletsioon) | Seda põhjustab kas 15. kromosoomi väikse osa puudumine või kahe 15. kromosoomi pärimine ühelt vanemalt ja mitte ühegi pärimine teiselt vanemalt; võib esineda ka muudel haruldastel põhjustel. See ilmneb umbes 1 lapsel iga 12 000 elussünni kohta. Lastel on tihti söömisraskused ja nõrk lihastoonus, lapsed on raske vaimse alaarengu ja motoorikaprobleemidega. Enamikul lastel on väike aju ja väike pea ning esineb krampe ja ei arene välja kõne.  |
| Prader-Willi sündroom(15q11.2 isapoolne deletsioon) | Seda põhjustab kas 15. kromosoomi väikse osa puudumine või kahe 15. kromosoomi pärimine ühelt vanemalt ja mitte ühegi pärimine teiselt vanemalt; võib esineda ka muudel haruldastel põhjustel. See ilmneb umbes 1 lapsel iga 10 000 elussünni kohta. Lastel on tihti söömisraskused ja nõrk lihastoonus, lapsed on vaimse alaarenguga, neil esineb käitumisprobleeme ning peetunud motoorika ja keele areng. Lisaks on neil ülemäärane söögiisu ning kalduvus ülekaalulisusele ja diabeedi tekkele.   |

**Testi tegemine**

Testi tegemiseks võetakse Teilt 2 katsutit (20 ml) veeniverd. Verd saab anda igal argipäeva hommikul kella 8.00*–*9.00 naistekliinikus (Ravi 18) eelregistreerimise alusel. Aja broneerimiseks palun kirjutada oscar@itk.ee.

Enne vereanalüüsi andmist võib süüa ja juua.

Vereproov saadetakse kullerfirma abil Natera laborisse USAs.

Proove analüüsitakse kromosomaalsete anomaaliate ja mikrodeletsioonide esinemiste suhtes vastavalt Teie valitud variandile. Testi tulemusena saate teada loote kromosomaalsete anomaaliate esinemise riski, sealhulgas üleliigsete või puuduvate spetsiifiliste kromosoomide ja mikrodeletsioonide osas ning soovi korral ka soo ja kaksikute korral sügootsuse.

**Testi tulemusest** teavitab Teid Teie rasedust jälgiv ämmaemand või naistearst korralisel visiidil. Tulemuse saab 10-14 päevaga.

* “Väikese riskiga” tulemus viitab sellele, et lootel on testitud kromosoomhaiguste esinemise tõenäosus väga madal, kuid see ei anna garantiid, et laps on terve ja et tal ei ole kõrvalekallet normaalsest kromosoomide arvust.
* “Suure riskiga” tulemus viitab sellele, et lootel on testitud kromosoomhaiguste esinemise tõenäosus väga suur, kuid see ei kinnita, et lootel on kromosoomhaigus. „Suure riskiga“ tulemuse korral võetakse Teiega ühendust. Kromosomaalsete anomaaliate esinemise kinnitamiseks on vaja teha invasiivne protseduur (koorionibiopsia või amniotsentees).

On võimalus, et test ei anna ühtegi tulemust. Sellisel juhul peate andma uue vereproovi kordustesti tegemiseks. Kordustesti tegemise eest maksma ei pea. Väga harva võib ka korduv test jääda tulemuseta.

**Testi piirangud ja riskid**

Test suudab tuvastada loote kromosoomhaigused **enamiku** raseduste puhul.

Testi tulemus ei välista analüüsitud kromosoomide teiste anomaaliate esinemise tõenäosust ja ei tuvasta muid kromosoomide anomaaliaid, teisi mikrodeletsioone, geneetilisi haigusi, sünnidefekte, arenguhäireid või teisi loote või rasedusega seotud komplikatsioone, sealhulgas **raseduse iseeneslikku katkemist.**

**Test võib anda valetulemuse erinevatel kliinilistel või patsiendist mittesõltuvatel põhjustel:**

* vereproov jõuab laborisse hiljem kui 7 päeva pärast vere võtmist;
* laboripoolne takistus või eksitus;
* liiga vähene loote DNA sisaldus ema vereproovis;
* loote, platsenta või ema rakkude mosaiiksus (normaalsete ja anomaalsete kromosoomidega rakkude segunemine);
* teised ema või loote geneetilised erisused;
* varem tuvastamata kaksikrasedus.

Umbes 1-2%-l kõikidest rasedustest esineb platsentaarne mosaiiksus – olukord, kus platsentas leidub kromosomaalse anomaaliaga rakke, samal ajal kui loote kromosoomid on normaalsed. Sellisel juhul on võimalus, et loote kromosoomid ei kattu uuritavate DNA kromosoomidega, mis annab ebatäpse tulemuse.

Kui testi tulemusena selgub, et olete testitud mikrodeletsiooni kandja, siis suunab naistearst või ämmaemand Teid geneetiku konsultatsioonile.

ITK1031

Kinnitatud AS ITK ravikvaliteedi komisjoni 24.11.2021 otsusega (protokoll nr 17-21)