

## Sünnieelne kromosoomihaiguste riskihinnang I trimestril (S-Grav I trim)

Kliinilise keemia ja laboratoorse hematoloogia osakond  
Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik

Igal rasedal on olemas mingi tõenäosus sünnitada kromosoomihaigusega laps. Riski suuruse hindamiseks kasutatakse sõeluuringuid. Raseduse ajal naise seerumist määratud erinevate markerite analüüsil on võimalik hinnata iga naise individuaalset riski teatud kromosoomihaigusega lapse sünniks. Individuaalset riski on võimalik hinnata vaid käesoleva raseduse jaoks.

Esimese trimestri sõeluuring kromosoomihaiguste esinemisriski hindamiseks hõlmab kahte seerummarkerit: koorioni gonadotropiini vaba beeta-alaühik (S-f $\beta$ -hCG) ja rasedusega seotud plasma proteiin A (S-PAPP-A). PAPP-A on valk, mida toodetakse platsentas trofoblastide poolt. f $\beta$ -hCG on platsentas toodetav hormoon. Antud markerite sisaldus raseda seerumis on sõltuv raseduse täpsest suurusest ning kõrvalekallete hindamiseks on seetõttu vajalik tulemusi väljendada MoMides (*multiples of the median*).

Riskihinnangut saab anda ka ainult seerummarkerite analüüsi põhjal, kuid täpsem riskihinnang saadakse ultraheli (UH) uuringul saadud markeri – loote kuklapiirkonna läbikumavuse (*Nuchal Translucency, NT*) – lisamisel. NT-d on lubatud riskihinnangul kasutada, kui UH-spetsialist omab FMF (*Fetal Medicine Foundation*) sertifikaati.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	Geeli ja hüübimisaktvaatoriga katsuti (punane kollase rõngaga või kollane kork)
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 25 tundi, +4 °C kaheksa päeva, -20 °C üks aasta

Veri võetakse raseduse 9.–13. nädalal.

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti

### Analüüsimetod

Seerummarkerid: elektrokemoluminestsents-immuunmeetod (ECLIA)

Riskihinnang: ViewPoint GE Healthcare

### Näidustus ja kliiniline tähendus

Antud uuring on näidustatud kõigile rasedatele 9.–13. rasedusnädalal.

Tegemist on riskihinnanguga, mille alusel pakutakse vajadusel diagnostilisi uuringuid.

Seerummarkerite alusel on võimalik anda seerumskriiningu riskihinnang või lisades seerummarkeritele NT mõõtmistulemused – kombineeritud riskihinnang. Riskihinnang antakse teatud kromosoomihaiguste suhtes: trisoomia 21 ehk Downi sündroom, trisoomia 18 ehk Edwardsi sündroom ning ka trisoomia 13 ehk Patau sündroom. Vastus väljastatakse suhtarvuna.

Sõltuvalt saadud riski suuruselt antakse edasised soovitused:

1. positiivne testi tulemus ehk kõrge individuaalne risk: perele pakutakse edasisi diagnostilisi uuringuid loote kromosoomianalüüsiks (koorionibiopsia või amniotsentees);
2. negatiivne tulemus ehk madal individuaalne risk: edasised sõeluuringud ega diagnostilised protseduurid pole vajalikud;

### Seerummarkerite muutuste muud põhjused

PAPP-A madalaks väärtuseks loetakse tulemusi  $< 0,4$  MoMi. Madalad väärtused viitavad platsenta formeerumise häirele. Ebaselge põhjusega madal PAPP-A võib olla viiteks raseduse ebasoodsale kulule, nagu võimalik preeklampsia, üsasisene kasvupeetus, enneaegne sünnitus, erakorraline keiserlõike vajadus, loote üsasisene surm. PAPP-A suurenenud väärtuseks loetakse tulemusi  $> 2,0$  MoMi. Sel puhul ei ole täheldatud negatiivset seost raseduse kuluga.

f $\beta$ -hCG madalaks väärtuseks loetakse tulemusi  $< 0,4$  MoMi. Ebaselge põhjusega madal f $\beta$ -hCG I trimestril võib olla seotud raseduse ebasoodsa kuluga: raseduse katkemine, madal sünnikaal. Märgatavalt madalamat f $\beta$ -hCG väärtust ( $< 0,25$  MoMi) seostatakse suurenenud riskiga raseduse katkemisele enne 24. rasedusnädalat. Suurenenud f $\beta$ -hCG väärtuse ja negatiivse raseduse kulu vahel ei ole seost täheldatud.

Muudetud 21.09.2023

Tiia Reimand