Milliseid mikrodeletsioonisündroome Panorama testiga skriinitakse?

- **22q11.2 deletsioonisündroom/DiGeorge sündroom**
  Kaasasündinud 22q11.2 deletsiooni-sündroomiga lastel esinevad tihti südamerikked, immuunsüsteemi probleemid ja vaimne alaareng, mis varieerub kergest kuni mõõdukani. Neil võivad esineda ka neeruprobleemid, probleemid toitmisega ja / või krambid.

- **1p36 deletsioonisündroom**
  Kaasasündinud 1p36 deletsioonisündroomiga lastel esinevad nõrk lihastoonus, südamerikked ja muud sünnidefektid, vaimne alaareng ja käitumisprobleemid. Umbes pooltel esinevad krambid.

- **Angelmani sündroom**
  Kaasasündinud Angelmani sündroomiga lastel esineb tihti arengupeetust (istuma, roomama ja kõndima hakkamine), krampe ning probleeme tasakaalu hoidmise ja kõndimisega. Nad on ka raskekujulise vaimse alaarenguga ja enamikul ei kujune välja kõne.

- **Cri-du-Chat sündroom ehk 5p miinus**
  Kaasasündinud Cri-du-chat sündroomiga lastele on iseloomulik väike sünnikaal, väike pea ja nõrgenenud lihastoonus. Tavalised on ka toitmis- ja hingamis-probleemid. Nad on ka vaimse alaarenguga, mis varieerub mõõdukast kuni raskekujuliseni.

- **Prader-Willi sündroom**
  Kaasasündinud Prader-Willi sündroomiga lastel on nõrk lihastoonus ja probleeme toitmise ning kaalus juurdevõtmisega. Nad on ka vaimselt alaarenenud. Lapse- ja täiskasvanueas toimub kiire kaalutõus ja arenevad välja ülekaalulisusega seonduvad meditsiinilised probleemid.

panorama™

Mikrodeletsiooni-sündroom	Sagedus elus-sündide kohta
22q11.2 deletsioonisündroom/ DiGeorge sündroom	1 / 2,000[1]
1p36 deletsioonisündroom	1 / 5,000[2]
Angelmani sündroom	1 / 12,000[2]
Cri-du-Chat sündroom	1 / 20,000[3]
Prader-Willi sündroom	1 / 10,000[2]
Nimetatud sündroomide kogusagedus	Ligikaudu 1 / 1,000

1. Nussbaum et al 2007. Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th edn). Oxford Saunders: Philadelphia.
2. http://www.genetests.org.
3. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/disponim.cgi?id=123450.

LOOTE ULTRAHELISKRIINING

Eravastuvõtt: E-R 08.00 - 17.00

Tallinn 11316
Tel + 372 656 6162
Mob + 372 521 00 46
info@ultraheli.ee
www.ultraheli.ee

panorama™

Informatsioon Sulle Panorama mikrodeletsiooni skriiningu kohta

Loote Ultraheliskriining pakub Panorama XP testi koostöös California San Carlose Natera laboriga. www.natera.com

LOOTE ULTRAHELISKRIINING

natera™
Conceive. Deliver.

PanoramaTM on mitteinvasiivne sünnieelne test, mille abil skriinitakse Downi sündroomi ja teiste geneetiliste kõrvalekallete esinemist, mille põhjustajaks on lisa- või puuduvad kromosoomid lapse DNA's. Panorama testi hakati kasutama 2013. aasta alguses ja sellega uuriti spetsiifiliselt 21, 18, 13, X ja Y kromosoome.

Revolutsiooniline uus võimalus - Panorama testiga saab nüüd skriinida mikrodeletsioonisündroome.

Kuni praeguse ajani ei ole olnud olemas moodust mikrodeletsioonide skriinimiseks. Ultraheli ei ole usaldusväärne, eriti raseduse esimesel trimestril. Ainus viis kindla info saamiseks on kasutada invasiivseid protseduure nagu amniotsentees, millega kaasneb aga väike raseduse katkemise risk. Panorama on mitteinvasiivne, riskivaba ja ülimalt täpne mikrodeletsioonide skriinimise moodus.

Mis on mikrodeletsioon?

Mikrodeletsiooniks nimetatakse seda, kui väike osa kromosoomist puudub. On teada, et mõned mikrodeletsioonid põhjustavad spetsiifilisi geneetilisi sündroome, mis tugevalt mõjutavad lapse tervist - sealhulgas vaimne alaareng, südame- ja hingamisprobleemid, immuunsüsteemi- ja toitmisprobleemid ning muud probleemid, mille puhul võib olla vajalik viivitamatu sünnijärgne sekkumine.

Kas mikrodeletsiooniga lapse saamise võimalus sõltub ema vanusest või suguvõsa haigusloost?

Ei. Erinevalt Downi sündroomist ja mõningatest teistest seisunditest, mille esinemise risk ema vanuse suurenedes kasvab, on 20-aastase puhul risk sama kõrge kui 45-aastase puhul. Enamiku mikrodeletsiooni juhtumite puhul ei ole seda haigust suguvõsas varem esinenud.

Kas ma peaksin laskma teostada skriiningu mikrodeletsioonide suhtes?

Selle otsuse peaksite tegema koos oma arsti või ämmaemandaga. Kui soovite saada suuremat kindlustunnet oma lapse tervise suhtes, siis saab seda testi teha, kui rasedus on kestnud vähemalt 9 nädalat.

Kuidas toimub mikrodeletsiooni skriining?

Panorama testiga uuritakse lapse DNA'd ema veres. Selleks võetakse emalt tavaline vereproov. Testi käigus eraldatakse loote DNA ema DNA'st ning seejärel skriinitakse, selgitamaks välja, kas lapsel on konkreetse mikrodeletsiooni esinemise risk kõrge. Testi abil skriinitakse ainult neid mikrodeletsioone, mis põhjustavad lapse tervist oluliselt mõjutavaid sündroome. Sündroomid ja nende esinemissagedused on ära toodud käesoleva infolehe teisel küljel.

Kui mu tulemus näitab kõrget riski?

Tegemist on skriining- mitte diagnostilise testiga. Oluline on teada, et mitte kõikidel naistel, kelle Panorama testi tulemus näitab kõrget riski, sünnib mikrodeletsiooniga laps, ja mitte kõigil naistel, kellel sünnib mikrodeletsiooniga laps, ei näita Panorama testi tulemus kõrget riski. Naised, kelle testi tulemus näitas kõrget riski, peaksid teostama järelkontrolli ning laskma teha kinnitava diagnostilise testi, nt amniotsenteesi või koorionibiopsia koos geenikiibi analüüsiga. Väga tähtis on konsulteerida geenikonsultandiga ja arutada oma arsti või tervishoiuteenuse osutajaga läbi edaspidised sammud.

Kust ma saan lisateavet nende seisundite kohta?

Kui soovid rohkem teavet Panorama testi ja mikrodeletsioonisündroomide kohta, siis palun külasta meie kodulehekülge www.ultraheli.ee