

Mitteinvasiivne geneetiline analüüs raseduse katkemise põhjuste selgitamiseks

PATSIENDI NÕUSOLEKUVORM

CLARITY on mitteinvasiivne vereanalüüs, mida saab teha pärast raseduse katkemist. Test analüüsib ema veres ringlevaid väikeseid DNA fragmente (rakuvaba DNA). See DNA pärineb nii emalt kui ka mitteiluljulisest rasedusest. Analüüsides seda geneetilist materjali, püütakse tuvastada loote kromosoomimuutusi, mis võisid olla põhjuseks raseduse katkemisel. Oluline on mõista, et vereproovis sisalduv DNA on segu ema ja loote DNA-st. Seetõttu võib test mõnikord tuvastada ka kromosoomimuutusi, mis pärinevad emalt. Selline teave võib samuti olla oluline raseduse katkemise põhjuste mõistmisel. Testi tegemiseks on vajalik **naise veenist** võetud vereproov. Usaldusväärse tulemuse saamiseks tuleb proov võtta **enne raseduskoe väljumist** ning ajal, kui rasedus on kestnud **vähemalt 6 nädalat**.

Testil on kõrge täpsus sagedasemate kromosoomihäirete tuvastamisel. Autosoomsete aneuploidsuste tuvastamise tundlikkus on 95% ning sugukromosoomide aneuploidsuste ja loote soo määramise tundlikkus üle 99%. Testi spetsiifilisus on >85%. Testi tulemus võib sõltuda mitmest tegurist, sealhulgas proovi kvaliteedist ja loote DNA hulgast ema veres.

CLARITY teeb **kogu genoomi** hõlmava analüüsi, mis võimaldab tuvastada kromosoomihäireid kõigis kromosoomides. Testi eesmärk on tuvastada järgmised kromosoomimuutused:

- autosoomsed aneuploidsused
- sugukromosoomide aneuploidsused
- loote kromosomaalne sugu

TULEMUSED

CLARITY testi tulemused edastatakse raviarstile **10 tööpäeva jooksul** pärast vereproovi saabumist Celvia meditsiinilaborisse. Tulemus ning võimaliku edasise täpsustava uuringu vajaduse selgitab patsiendile arst, ämmaemand või meditsiinigenetik. Test võib anda järgmisi tulemuste tüüpe:

Positiivne tulemus

Tuvastati üks või mitu kromosoomihäiret. Need leiud võivad selgitada raseduse katkemise põhjust. Kromosoomihäire võib pärineda raseduskoest või mõnel juhul olla seotud ema kromosoomimuutustega. Kui on kahtlus, et leid pärineb emalt, märgitakse see vastusraportis.

Negatiivne tulemus

Analüüsitud proovis ei tuvastatud kromosoomihäireid. Negatiivne tulemus ei välista raseduse katkemise geneetilist põhjust, kuna mõned geneetilised muutused võivad jääda väljapoole kasutatud meetodi ulatust või avastamisvõime piire.

Mitteinformatiivne tulemus

Mõnel juhul ei pruugi analüüsi tulemust olla võimalik saada. Selle põhjuseks võib olla ebapiisav vereproovi maht, liiga varajane rasedus (alla 6 rasedusnädala), hilinenud või ebasobiv proovi transport või proovi kvaliteediga seotud probleemid. Harvadel juhtudel võivad analüüsi takistada ka tehnilised piirangud (näiteks kõrge taustmüra) või vead proovi identifitseerimisel. Mitteinformatiivse tulemuse tõenäosus on väike (alla 1%).

MEETOD

CLARITY testi jaoks võetakse vereproov spetsiaalsesse katsutisse, mis säilitab DNA proovi transportimisel laborisse. Laboris eraldatakse verest plasma ning sellest omakorda rakuvaba DNA. Testimises kasutatakse meetodit, mis suurendab loote päritolu DNA osakaalu proovis, et parandada analüüsi täpsust. Seejärel analüüsitakse DNA-d kaasaegse sekveneerimistehnoloogia abil (NGS-tehnoloogia), mis võimaldab saada geneetilist informatsiooni kõigist kromosoomidest. Selle teabe põhjal hinnatakse, kas proovis oleva DNA põhjal esineb kromosoomihäire või mitte.

PIIRANGUD

CLARITY test on loodud tuvastama kõige sagedasemaid raseduse katkemisega seotud kromosoomihäireid. Siiski ei tuvasta test kõiki geneetilisi seisundeid ning tulemusi tuleb alati tõlgendada koos kliinilise teabega.

Kuna test analüüsib veres ringlevat rakuvaba DNA-d (cfDNA), ei pruugi kõik kromosoomimuutused olla tuvastatavad. Seetõttu on võimalikud nii valenegatiivsed kui ka valepositiivsed tulemused.

Test ei ole mõeldud järgmiste seisundite tuvastamiseks:

- triploidia või tetraploidia
- Ühe-geeni (monogeensed) haigused või punktmutatsioonid
- väikesed kromosoomimuutused, mis jäävad alla meetodi tuvastamispiiri
- madala tasemega või koespetsiifiline mosaiiksus
- tasakaalustatud kromosoomi ümberkorraldused (nt tasakaalustatud translokatsioonid või inversioonid)
- uniparentaalne disoomia

Normaalne (negatiivne) tulemus kajastab üksnes vereproovis analüüsitud DNA-d ega välista kõiki võimalikke raseduse katkemise põhjuseid. Test ei anna teavet loote ehitusliku arengu kohta ega hinda mittegeneetilisi põhjuseid, nagu emaka, platsenta või ema tervisega seotud tegurid.

Kinnitan, et olen käesolevas nõusolekuvormis esitatud teabega tutvunud ning annan nõusoleku vereproovi andmiseks CLARITY testi teostamiseks.

Patsiendi allkiri

Kuupäev

TESTI TELLIMISE VORM

Täita ainult siis, kui testi ei tellitud elektrooniliselt

Patsiendi ees- ja perekonnanimi

Patsiendi isikukood või sünniaeg

Proovi tüüp? VERI

Rasedusnädal (näiteks 8)

Vereproovi võtmise kuupäev (pp/kk/aaaa)

Kinnitan, et vereproov võeti vahetult pärast ultraheliuuringut ning proovi võtmise ajal oli emakas raseduskude säilinud.

Tervishoiutöötaja nimi

Tervishoiutöötaja telefoni number

Tervishoiutöötaja e-posti aadress

Kinnitan, et tellin CLARITY testi patsiendi soovil. Kinnitan, et patsienti on teavitatud testi eesmärgist, võimalikest tulemustest ja piirangutest. Kinnitan, et patsient on andnud teadliku nõusoleku ning et esitatud teave on õige ja täielik.

Tervishoiutöötaja allkiri

Kuupäev