

Tämä esite on tarkoitettu sikiön poikkeavuuksien seulonnassa riskiryhmään joutuneille. Kaikkiin jatkotutkimuksiin osallistuminen on vapaaehtoista.

Sikiöseulonnan jatkotutkimukset

SIKIÖN KROMOSOMI- JA RAKENNEPOIKKEAVUUKSIEN
EPÄILYN SELVITTÄMINEN

Ultraäänitutkimukset

■ *Varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa* raskausviikoilla 10–13 sikiöllä saatetaan todeta rakennepoikkeavuuksia. Näin varhain näkyvät rakennepoikkeavuudet ovat usein merkittäviä. Monien löydösten (esimerkiksi sikiön turvotus) merkitys selviää vasta lisätutkimuksissa, jotka tehdään useimmiten äitiyspoliklinikalla. Epäily voi myös osoittautua turhaksi ja lapsi syntyy terveenä.

■ *Sikiön niskaturvotusmittaus (NT):* Tulos yhdistetään tietoon raskausviikoilla 9–11 otetusta verinäytteestä ja lasketaan riskiluku. Jos niskaturvotusta on tavallista enemmän tai riskiluku suuri, perheelle tarjotaan sikiön kromosomitutkimusta sekä usein uutta ultraäänitutkimusta. Jos sekä kromosomitutkimuksen että myöhemmin tehdyn rakenneultraäänitutkimuksen tulokset ovat normaaleja, lapsella ei syntymän jälkeen yleensä todeta poikkeavaa.

■ *Rakennepoikkeavuuksien ultraääniseulonta* joko raskausviikoilla 18–21 tai raskausviikon 24+0 jälkeen: Tässä tutkimuksessa voidaan todeta useimmat merkittävät sikiön rakennepoikkeavuudet. Monia todettuja poikkeavuuksia voidaan hoitaa leikkauksella syntymän jälkeen. Toisinaan havaitaan poikkeavuuksia, joiden vaikeutta ja merkitystä ei pystytä arvioimaan yhden tutkimuksen perusteella. Tällöin raskaana oleville tarjotaan uutta tutkimusta sikiötutkimuksista vastaavassa yksikössä tai erilaisia lisätutkimuksia. Näiden tutkimusten tarkoituksena on selvittää rakennepoikkeavuuden laatua ja syytä, arvioida raskauden tulevaa kulkua ja syntyvän lapsen ennustetta.

Mitä poikkeava löydös merkitsee?

■ Raskaana oleville järjestetään mahdollisuus keskustella poikkeavasta löydöksestä ja sen merkityksestä kokeneen synnytyslääkärin tai perinönlisyytlääkärin kanssa, tarvittaessa myös muiden erikoislääkäreiden, esimerkiksi lastenlääkärin tai lastenkirurgin kanssa. Muitakin tukihenkilöitä voidaan tarvita.

Ultraäänitutkimuksissa voi löytyä hyvin vaihtelevanasteisia rakennepoikkeavuuksia, joista monia voidaan lapsen synnyttyä hoitaa esimerkiksi leikkauksilla.

Perhe ja viime kädessä raskaana oleva päättää, miten tutkimustulokset vaikuttavat raskauden etenemiseen. Osa päätyy asiaa harkittuaan jatkamaan raskautta, osa valitsee raskauden keskeytyksen. Jo ennen päätöstä sikiön jatkotutkimuksiin ryhtymisestä perheen olisi hyvä keskustella siitä, mitä poikkeava tulos heille merkitsee.

Perheellä on myös oikeus muuttaa mielipidettään missä tahansa seulonnan ja jatkotutkimusten vaiheessa.

Jos sikiöllä todetaan vaikea rakennepoikkeavuus ultraäänitutkimuksessa, raskauden keskeyttäminen on sen perusteella mahdollista Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston luvalla raskausviikon 23 päättymiseen (24+0) asti (laki 239/1970 5 a §). Perhe ja viime kädessä raskaana oleva nainen päättää raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä.

Jos sikiöllä todetaan rakennepoikkeavuus raskausviikolla 24 tai sen jälkeen, raskaana oleville järjestetään mahdollisuus keskustella löydöksestä ja sen merkityksestä lääkärin kanssa, tarvittaessa myös muiden asiantuntijoiden ja tukihenkilöiden kanssa. Raskauden keskeyttämistä sikiön sairauden perusteella ei enää tässä vaiheessa voida Suomen lain mukaan tehdä. Tarpeen mukaan tehdään lisä-

tutkimuksia, jotka nekin ovat vapaaehtoisia. Jatko-
tutkimusten tarkoituksena on selvittää rakenne-
poikkeavuuden laatua ja syytä, arvioida raskauden
kulkua ja syntyvän lapsen ennustetta. Samalla voi-
daan saada tietoa, joka auttaa synnytyksen ja vas-
tasyntyneen hoidon suunnittelussa.

Kromosomipoikkeavuudet

MITÄ RISKIRYHMÄÄN JOUTUMINEN TARKOITTAÄ?

Noin viidellä naisella sadasta raskaana olevasta
varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan tulos on
poikkeava. Se tarkoittaa, että Downin oireyhtymän
todennäköisyys sikiöllä on suurempi kuin 1:250. Seu-
lonnassa tähän riskiryhmään joutuminen ei siis vielä
merkitse, että sikiöllä on kromosomipoikkeavuus.
Jatkoselvittelynä on tarjolla sikiön kromosomitutki-
mus joko istukasta tai lapsivedestä. Jatkotutkimuk-
set ovat täysin vapaaehtoisia. Usein kromosomi-
poikkeavuutta ei ole ja lapsi syntyy terveenä.

JATKOTUTKIMUKSET

■ *Istukkanäytetutkimus:* Tutkimuksessa otetaan
pieni määrä soluja istukasta sikiön kromosomitut-
kimusta varten. Näyte otetaan raskausviikoilla 11–13
ultraäänitutkimuksen yhteydessä neulanpistolla
vatsanpeitteiden läpi, jos istukka sijaitsee niin että
näyte saadaan otettua. Näytteenotto tuntuu suun-
nilleen samalta kuin verinäytteen otto. Toimenpi-
teen jälkeen voi liikkua normaalisti ja mennä töihin.
Tutkimus ja neuvonta kestävät 1–3 tuntia.

Istukatutkimukseen liittyä keskenmenon riski: yksi noin sadasta tai kahdestasadasta raskaudesta keskeytyy istukkanäytetutkimuksen jälkeen. Alkuraskaudessa keskenmenot ovat muutenkin melko yleisiä: sadasta kymmenviikkoisesta raskaudesta 4–5 menee kesken lähiviikkoina. Tästä luonnollisten keskenmenojen yleisyydestä johtuu, että yksittäisen keskenmenon syy voi jäädä epäselväksi.

Kromosomitutkimus valmistuu 1–4 viikon kuluttua näytteen otosta. Istukkanäytteen tulkintaa varten voidaan joskus tarvita lisäksi lapsivesitutkimus.

■ *Lapsivesitutkimus:* Sikiön kromosomit voidaan tutkia myös lapsiveteen irronneista soluista. Lapsivesitutkimus tehdään yleensä raskausviikoilla 15–16. Lapsivesinäyte otetaan neulanpistolla vatsanpeitteiden läpi ultraäänitutkimuksen yhteydessä. Näytteenotto tuntuu suunnilleen samalta kuin verinäytteenotto. Toimenpiteen jälkeen voi liikkua normaalisti ja mennä töihin. Tutkimus ja neuvonta kestävät 1–3 tuntia. Yksi noin sadasta tai kahdestasadasta raskaudesta keskeytyy lapsivesitutkimuksen jälkeen. Ilman tutkimustakin 1–2 raskautta sadasta menee kesken raskausviikon 15 jälkeen.

Lapsivesitutkimuksen tulos saadaan 2–4 viikossa. Kromosomitutkimuksen tulos on erittäin luotettava ja lisätutkimuksia vaativia epäselviä löydöksiä tulee hyvin harvoin.

Ennen näytteenottoa asiaan perehtynyt kättilö tai lääkäri antaa teille tarkempaa tietoa riskeistä, näytteenotosta ja vastauksista. Silloin voitte myös tehdä lisäkysymyksiä.

Raskaana oleva päättää aina itse raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä tilanteissa, joissa sikiöllä todetaan vaikea kehityshäiriö.

ENTÄ JOS SIKIÖLLÄ TODETAAN KROMOSOMIPOIKKEAVUUS?

Istukka- tai lapsivesitutkimuksessa voi löytyä Downin oireyhtymä tai jokin muu kromosomipoikkeavuus. Silloin järjestetään aina tapaaminen perinnöllisyyslääkärin tai muun erikoislääkärin ja tukihenkilön kanssa. Jotkut kromosomipoikkeavuudet eivät aiheuta syntyvälle lapselle mitään oireita.

Tutkimustulosten valmistuttua jää vain vähän aikaa harkita ja päättää raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä. Osa raskaana olevista päätyy asiaa harkittuaan jatkamaan raskautta, osa taas raskauden keskeyttämiseen. Päätökseen voivat vaikuttaa kromosomipoikkeavuuden ohella myös sikiöllä todetut vaikeat rakenneviat. Raskaana olevilla on myös oikeus muuttaa mielipidettään missä tahansa seulonnan ja jatkotutkimusten vaiheessa.

Jos sikiöllä todetaan vaikea kromosomipoikkeavuus, raskauden keskeyttäminen on sen perusteella Suomessa mahdollista Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston luvalla raskausviikon 23 päättymiseen (24+0) asti (laki 239/1970 5 a §).

ENTÄ JOS KROMOSOMIVASTAUS ON NORMAALI?

Normaali kromosomivastaus merkitsee, että sikiön kromosomien lukumäärä on normaali. Pieniä kromosomipoikkeavuuksia tutkimuksella ei kuitenkaan aina voi todeta.

Monia sairauksia ja vammoja ei pystytä toteamaan sikiötutkimuksilla. Kromosomit voivat siis olla normaalit, vaikka lapsella on jokin sairaus tai vamma. Mikään seulontamenetelmä ei voi varmuudella todeta sikiötä täysin terveeksi.

Lisätietoa ja vertaistukea on saatavilla

Kromosomitutkimuksen tulos ei kerro lapsen mahdollisen vamman vaikeutta. Se selviää vasta ajan myötä. Vaikka moniin vammoihin ei ole tarjolla parantavaa hoitoa, yksilöllisesti suunniteltua ja kehitystä tukevaa kuntoutusta sekä erilaisia tukipalveluja on tarjolla sekä lapsille että aikuisille ja heidän perheilleen. Sairaalan tai vammaisen lapsen saaneet perheet selviytyvät usein paremmin kuin ennalta arvioivat. Lapsi tuo aina elämään sekä iloa että haasteita.

Lisätietoa ja tukea voi saada jo raskauden aikana terveyden- ja sosiaalihuollon ammattilaisilta sekä lukuisilta vammais- ja vanhempainjärjestöiltä. Tieto ja avoin keskustelu vähentää huolta ja helpottaa päätösten tekemistä. Myös sairaalan henkilökunta voi auttaa perhettä alkuun, muun muassa antamalla tietoa tukiperheistä. Perheitä auttavat myös järjestöjen monipuolinen koulutus-, julkaisu- ja virkistystoiminta sekä sopeutumisvalmennuskurssit.

Lisätietoa vammaisuudesta, palveluista, tukimuodoista ja -perheistä saa mm. internet-osoitteista <http://www.verneri.net> ja <http://www.kvtl.fi> sekä <http://www.kehitysvammaliitto.fi>. Vertaistukea löytyy osoitteesta <http://www.leijonaemot.org>.



Sanastoa

ISTUKKANÄYTE	Istukasta äidin vatsanpeitteiden läpi ultraääniohjauksessa otettava näyte, josta voidaan tutkia mm. sikiön kromosomit
KROMOSOMI	Ihmisellä on normaalisti jokaisessa solussaan 46 kromosomia eli 23 kromosomiparia (kromosomiparit 1–22 ja sukukromosomit X ja Y)
LAPSIVESINÄYTE	Ultraääniohjauksessa äidin vatsapeitteiden läpi lapsivedestä otettava näyte, josta voidaan tutkia mm. sikiön kromosomit
NISKATURVOTUS- SEULONTA, NT	Sikiön niskaturvotuksen mittaaminen raskausviikoilla 11–13
RASKAUSVIIKKO	Aika viimeisten kuukautisten ensimmäisestä vuotopäivästä tutkimushetkeen, ilmoitetaan täysinä viikkoina + päivinä (esim. 12+3)
RISKILUKU	Tietokoneohjelman laskema arvio riskistä synnyttää lapsi, jolla on Downin oireyhtymä

Sisällön ovat laatineet dosentti Jaana Leipälä, professori Jaakko Ignatius, dosentti Ilona Autti-Rämö ja professori Marjukka Mäkelä. © Kirjoittajat ja THL • Graafinen suunnittelu: Harri Heikkilä • Yliopistopaino, Helsinki 2009



TERVEYDEN JA
HYVINVOINNIN LAITOS



Finohta

KID010

ISBN 978-952-245-160-6 (PAINETTU)

ISBN 978-952-245-161-3 (PDF)

JULKAISUJEN MYNTI

www.thl.fi/kirjapauppa

PUHELIN: 020 610 7190

FAKSI: 020 610 7450