

Tämä esite on tarkoitettu perheille, joissa raskausajan seulontojen perusteella epäillään sikiön poikkeavuutta. Kaikkiin jatkotutkimuksiin osallistuminen on vapaaehtoista.

Sikiöseulonnan jatkotutkimukset

SIKIÖN KROMOSOMI- JA RAKENNEPOIKKEAVUUKSIEN
EPÄILYN SELVITTÄMINEN

Ultraäänitutkimukset

■ *Varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa* raskausviikoilla 10–14 saatetaan sikiöllä 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 syntyä terveenä.

■ *Sikiön niskaturvotusmittaus (NT):* Tulos yhdistetään tietoon raskausviikoilla 8–11 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 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 perheelle 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?

■ Perheelle järjestetään mahdollisuus keskustella poikkeavasta löydöksestä ja sen merkityksestä kokeneen synnytyslääkärin tai perinnöllisyyslääkärin 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 päättyy asiaa harkittuaan jatkamaan raskautta, osa valitsee raskauden keskeytyksen. Jo ennen päätöstä sikiön jatkotutkimuksiin ryhtymisestä perheen olisi hyvä keskustella siitä, mitä poikkeava tulos heille merkitsee.

Jos sikiöllä todetaan vaikea rakennepoikkeavuus ultraäänitutkimuksessa, raskauden keskeyttäminen on sen perusteella mahdollista Terveystieteiden tutkimuskeskuksen 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, perheelle 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 lisätutkimuksia, jotka nekin ovat vapaaehtoisia. Jatkotutki-

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

musten tarkoituksena on selvittää rakennepoikkeavuuden laatua ja syytä, arvioida raskauden kulkua ja syntyvän lapsen ennustetta. Samalla voidaan saada tietoa, joka auttaa synnytyksen ja vastasyntyneen 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. Seulonnassa tähän riskiryhmään joutuminen ei siis vielä merkitse, että sikiöllä on kromosomipoikkeavuus. Jatkoselvittelyä on tarjolla sikiön kromosomitutkimus joko istukasta tai lapsivedestä. Jatkotutkimukset ovat täysin vapaaehtoisia. Usein kromosomipoikkeavuutta ei ole ja lapsi syntyy terveenä.

JATKOTUTKIMUKSET

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

Istukatutkimukseen liittyy keskenmenon riski: yksi noin sadasta tai kahdestasadasta raskaudesta keskeytyy istukanäytetutkimuksen 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. Istukanäytteen 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 vatsanpöydän 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 perheistä päätyy asiaa harkittuaan jatkamaan raskautta, osa taas raskauden keskeyttämiseen. Päätökseen voivat vaikuttaa kromosomipoikkeavuuden ohella myös sikiöllä todetut vaikeat rakenneviat. Perheellä on myös oikeus muuttaa mielipidettään missä tahansa seulonnan ja jatkotutkimusten vaiheessa.

Jos ultraäänitutkimuksessa sikiöllä todetaan vaikea kromosomipoikkeavuus, raskauden keskeyttäminen on sen perusteella Suomessa mahdollista Terveystieteiden tutkimuskeskuksen 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. Sairaana 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://mmm.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 10–12
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

Sivöllön ovat laatineet dosentti Jaana Leipälä, professori Jaakko Ignatius, dosentti Ilona Autti-Rämö ja professori Marjukka Mäkelä. © Kirjoittajat ja Stakes • Graafinen suunnittelu: Harri Heikkilä • Valopaino Oy Helsinki 2008



Sosiaali- ja terveysalan
tutkimus- ja kehittämiskeskus
Postimyynti: Stakes/Asiakaspalvelut
PL 220, 00531 Helsinki
Puhelin: (09) 3967 2190
(09) 3967 2308 (automaatti)
Internet: www.stakes.fi

