

Tämä esite on tarkoitettu kaikille lasta odottaville vanhemmille. Vanhempien toivotaan tutustuvan esitteeseen yhdessä. Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista.



# Sikiöseulonnat

OPAS LASTA ODOTTAVILLE

Tietoa sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulunnoista

# Miksi sikiöseulontoja?

*Kaikki seulonnat ovat vapaaehtoisia. Perhe ja viime kädessä raskaana oleva nainen päättää näihin seulontoihin osallistumisesta.*

■ Odottaville äideille äitiysneuvolassa ja -poliklinikalla tehtävien tutkimusten tarkoitus on todeta, onko raskaus edennyt normaalisti, sekä saada tietoja mahdollisista riskitekijöistä.

Jokainen raskaana oleva äiti toivoo, että sikiö kehittyisi normaalisti ja syntyvä lapsi olisi terve. Aina tämä toive ei toteudu. Noin kolmella vastasyntyneellä sadasta todetaan jokin rakenne- tai kromosomipoikkeavuus. Yhdellä lapsella sadasta poikkeavuus on vaikea. Osa poikkeavuuksista voidaan todeta jo raskauden aikana tehtävillä sikiötutkimuksilla.

On myös paljon sellaisia sikiön sairauksia ja rakenteellisia poikkeavuuksia, joita raskauden aikana ei mitenkään voida todeta. Tässä esitteessä kuvatut seulontamenetelmät on valittu ja ajoitettu niin, että ne olisivat mahdollisimman tarkkoja ja luotettavia.

Monet vanhemmat toivovat saavansa tiedon sikiön poikkeavuuksista, koska se voi auttaa raskauden seurannan sekä synnytyksen suunnittelussa. Sikiön sairauden toteaminen jo ennen synnytystä saattaa auttaa myös vastasyntyneen hoidon suunnittelussa. Jos sikiöllä todetaan vaikea sairaus tai vamma, perhe voi harkita raskauden keskeyttämistä.

Ennen kuin päätös sikiöseulontoihin osallistumisesta tehdään, perheen on hyvä pohtia myös mahdollisia seurauksia. Tutkimusten tulokset ovat onneksi useimmiten normaalit. Tulokset voivat myös osoittaa sikiöllä vamman tai sairauden suurentuneen riskin. Tutkimustulosten valmistuttua jää vain vähän aikaa harkita ja päättää jatkotutkimuksista, raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä.

# Mitä seulonnoilla etsitään ja mitä niiden avulla löytyy?

*Neuvola huolehtii siitä, että tutkimukset tehdään oikeaan aikaan.*

■ Poikkeavuuksien riski lisääntyy äidin iän myötä. Osa kromosomipoikkeavuuksista voidaan havaita jo raskauden aikana tehtävillä tutkimuksilla. Tavallisin kromosomipoikkeavuus on Downin oireyhtymä eli 21-trisomia. Seulonnoissa saattaa löytyä myös muiden kromosomipoikkeavuuksien suurentunut riski. Ultraäänitutkimuksilla voidaan todeta erilaisia sikiön rakennepoikkeavuuksia, vaikka kromosomit olisivatkin normaalit.

## Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

■ Kaikille raskaana oleville on tarjolla varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, joka tehdään raskausviikoilla 10–14. Tämän tutkimuksen päätarkoituksena on varmistaa, että sikiö on elossa, varmentaa raskauden kesto ja todeta sikiöiden lukumäärä. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton. Tämän tutkimuksen tarkoituksena ei ole etsiä sikiön poikkeavuuksia, mutta suuret ja vaikeat rakennepoikkeavuudet voivat näkyä jo tässä tutkimuksessa. Jos poikkeavuutta epäillään, siitä kerrotaan äidille. Monia rakennepoikkeavuuksia ei kuitenkaan vielä raskauden tässä vaiheessa voida nähdä.

# Sikiön poikkeavuuksien seulonta

■ *Varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen voidaan yhdistää kromosomipoikkeavuuksien seulontaan liittyvä niskaturvotuksen mittaus. Kertokaa ennen tutkimuksen alkua lääkärille tai hoitajalle, haluatteko osallistua kromosomipoikkeavuuksien seulontaan.*

## **VARHAISRASKAUDEN YHDISTELMÄSEULONTA**

Ensisijainen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä on ns. *varhaisraskauden yhdistelmäseulonta: Raskausviikoilla 8–11 otetaan raskaana olevalta verinäyte. Yleinen ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 10–12, jolloin mitataan sikiön niskaturvotus.* Yhdistämällä verinäytteen ja niskaturvotusmittauksen tulokset voidaan tunnistaa ne sikiöt, joiden kromosomipoikkeavuuden riski on suurentunut.

Kromosomiseulonnan tuloksesta antaa tiedon joko oma neuvola tai alueen seulonnasta vastaava yksikkö.

Jos yhdistelmäseulonta osoittaa suurentunutta kromosomipoikkeavuuden riskiä, äidille tarjotaan mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimukseen joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Tämä jatkotutkimus varmistaa, ovatko sikiön kromosomit normaalit. Yksi noin sadasta tai kahdestasadasta lapsivesi- tai istukanäytetutkimuksesta johtaa keskenmenoon.

Jos yhdistelmäseulonta ei onnistu, sen sijasta voidaan tehdä ns. kolmoisveriseulonta raskausviikolla 14 tai 15.

Äidin verinäytteeseen perustuvia seulontamenetelmiä ei voida käyttää kaksos- tai muissa monisikiöraskauksissa. Näissä tilanteissa voidaan kuitenkin

***Riskiryhmään joutuminen seulonnan ensimmäisessä vaiheessa ei vielä tarkoita, että sikiöllä olisi sairaus tai vamma.***

mitata sikiöiden niskaturvotus ja arvioida kromosomipoikkeavuuden riskiä tämän tuloksen perusteella.

Äidin ikä lisää kromosomipoikkeavuuksien riskiä. 40 vuotta täyttäneelle raskaana olevalle voidaan tarjota sikiön kromosomitutkimusta istukka- tai lapsivesinäytteestä suoraan ilman edeltävää seulon-  
tatutkimusta.

### **RAKENNEULTRAÄÄNITUTKIMUS**

Kaikille raskaana oleville on tarjolla *rakenneultra-  
äänitutkimus raskausviikoilla 18–21*. Tässä tutkimuk-  
sessa ultraäänellä tutkitaan järjestelmällisesti sikiön  
elimet. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton.

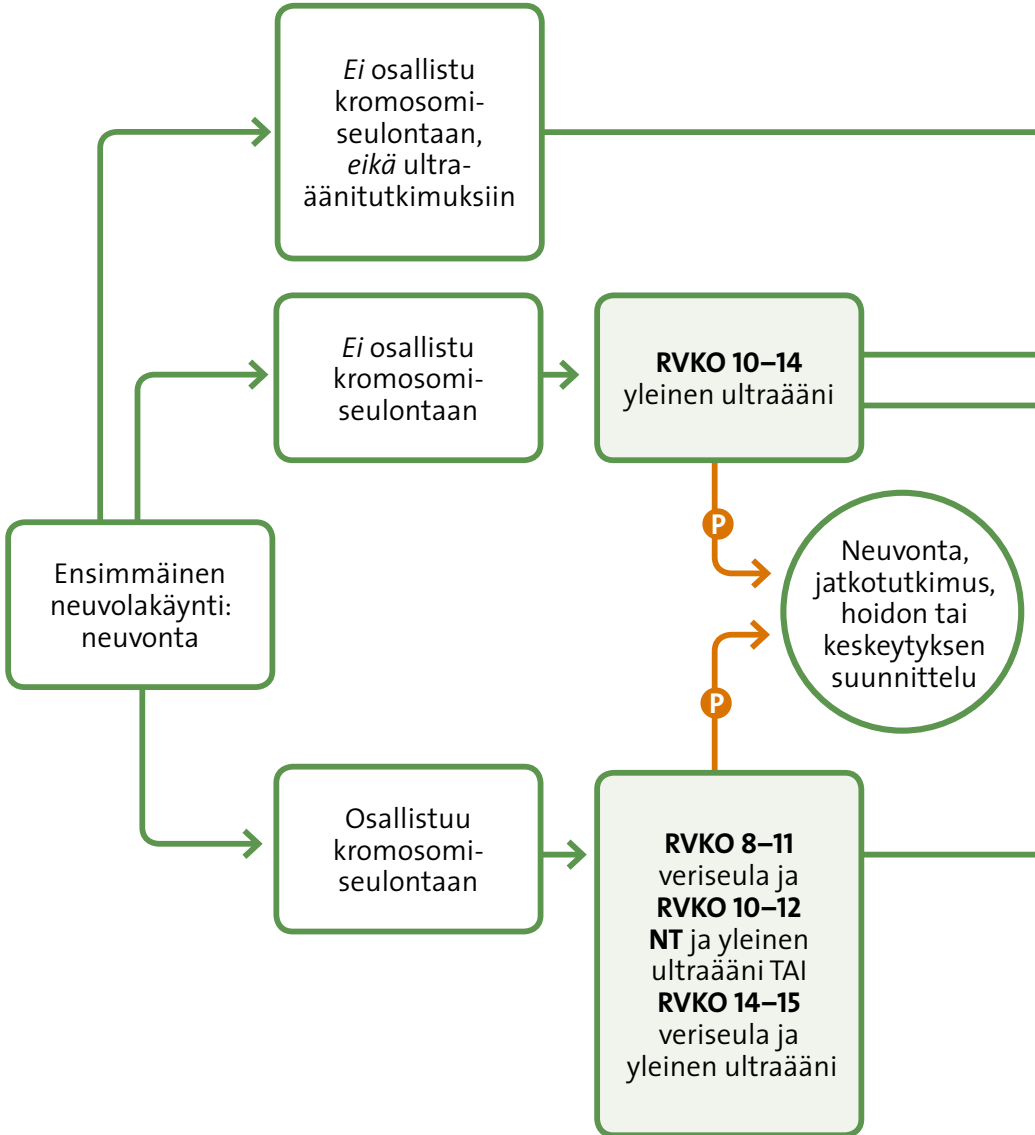
Ultraäänitutkimuksessa raskaana oleva saa jo  
tutkimustilanteessa tiedon löydöksistä. Poikkeava  
löydös varmistetaan aina uudella tutkimuksella, joka  
usein tehdään muussa sairaalassa. Tarvittavat jatko-  
tutkimukset suunnitellaan kunkin todetun poikkeaa-  
vuuden edellyttämällä tavalla.

### **ULTRAÄÄNITUTKIMUS RASKAUSVIIKON 24 JÄLKEEN**

Raskausviikolta 24 alkaen raskautta ei voida enää  
keskeyttää sikiön poikkeavuuden perusteella. Raken-  
nepoikkeavuuksien toteaminen voi kuitenkin auttaa  
syntyvän lapsen hoidon suunnittelussa. Tähän ultra-  
äänitutkimukseen voi osallistua raskausviikoilla  
18–21 tehtävän tutkimuksen sijasta.

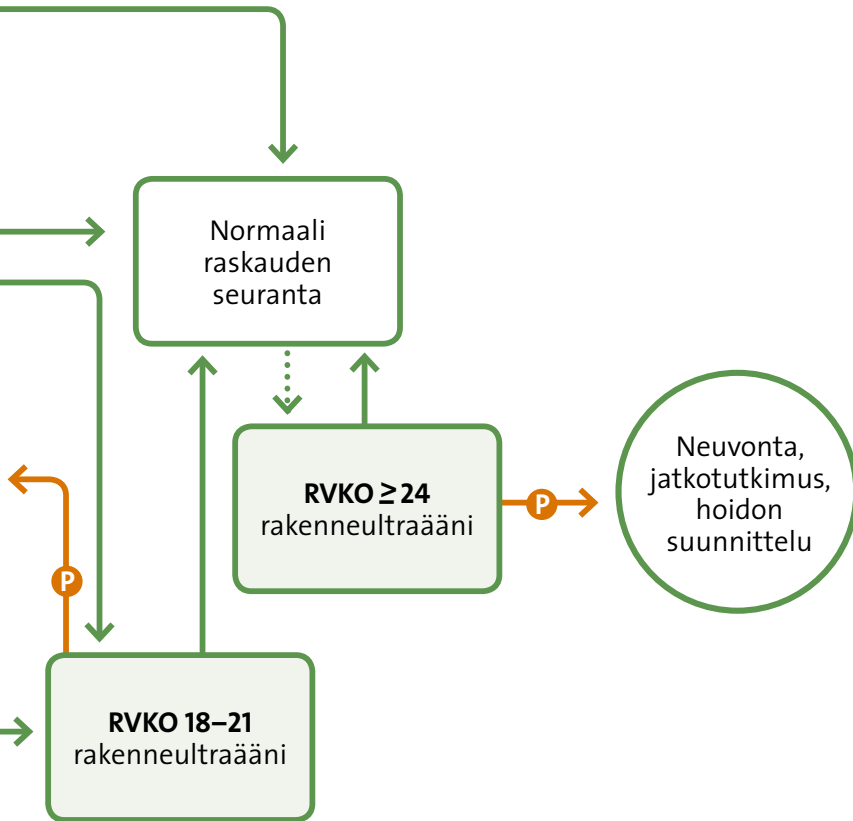
Tarjotut seulontaohjelmat ovat valtioneuvoston seulontaohjelmia  
koskevan asetuksen nro 1339/2006 mukaiset.  
Lisätietoa nettiosoitteessa  
[www.stm.fi](http://www.stm.fi) -> Julkaisut

# Yksinkertaistettu kaaviokuva sikiöseu-



**P** = poikkeava löydös; **NT** = niskaturvotus; **RVKO** = raskausviikko.

# lennon vaihtoehtoja



Sisällön ovat laatineet dosentti Jaana Leipälä, professori Jaakko Ignatius, dosentti Ilona Autti-Rämö ja professori Marjukka Mäkelä © Teksti: Kirjoittajat ja Stakes • Graafinen suunnittelu: Harri Heikkilä • Kannen kuva: Marjukka Mäkelä • 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](http://www.stakes.fi)

