

VARSINAIS-SUOMEN SAIRAANHOITOPIIRI EGENTLIGA FINLANDS SJUKVÅRDSDISTRIKT

Sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuus - sikiöseulonnat



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

Miksi sikiön poikkeavuuksia seulotaan?

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

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

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 sellaisia harvinaisia sikiön sairauksia ja rakenteellisia poikkeavuuksia, joita raskauden aikana ei mitenkään voida todeta. Tässä esitteessä kuvatut seulonnetimet 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 taikka sellaisten suurentunut riski, perheellä on mahdollisuus harkita raskauden keskeyttämistä.

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

Mitä seulonnoilla etsitään ja mitä niiden avulla löytyy?

Poikkeavuuksien riski lisääntyy äidin iän myötä. Osa *kromosomipoikkeavuuksista* voidaan seuloa 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.

Neuvola huolehtii siitä, että tutkimukset tehdään oikeaan aikaan.

VARHAISRASKAUDEN YLEINEN ULTRAÄÄNITUTKIMUS

Kaikille raskaana oleville on tarjolla varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, joka tehdään raskausviikoilla 10+0–13+6 (tai yli). Tämän tutkimuksen päätarkoituksena on varmistaa, että sikiö on elossa, varmentaa raskauden kesto ja todeta sikiöiden lukumäärä. 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. Suurin osa sikiöistä on normaaleja.

SIKIÖN POIKKEAVUUKSIEN SEULONTA

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta

Ensisijainen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä on ns. **varhaisraskauden yhdistelmäseulonta : Raskausviikoilla 10+0 – 12+6 tehdään ultraäänitutkimus, jolloin mitataan sikiön niskaturvotus. Samalla käynnillä otetaan raskaana olevalta verinäyte.**

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.

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

Jos yhdistelmäseulonta osoittaa suurentunutta kromosomipoikkeavuuden riskiä, äidille tarjotaan mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimukseen joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Tämä jatkotutkimus varmistaa, ovatko sikiön kromosomien lukumäärä normaali. Näytteenottoon liittyvä pistos voi aiheuttaa keskenmenon. Todennäköisyys tähän on noin yksi sadasta.

Äidin verinäytteeseen perustuvia seulontamenetelmiä ei voida käyttää kaksos- tai muissa monisikiöraskauksissa. Näissä tilanteissa voidaan kuitenkin mitata sikiöiden niskaturvotus ja arvioida kromosomipoikkeavuuden riskiä tämän tuloksen perusteella.

Äidin ikä lisää kromosomipoikkeavuuksien riskiä. Joissakin kunnissa 40 vuotta täyttäneellä äidillä on halutessaan mahdollisuus saada sikiön kromosomitutkimus istukka- tai lapsivesinäytteestä suoraan iän perusteella ilman edeltävää seulontatutkimusta. Tämän mahdollisuuden voi tiedustella omasta neuvolasta.

Toissijaisena verestä tehtävänä kromosomiseulontamenetelmänä voidaan käyttää toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontaa niissä tapauksissa, joissa varhaisraskauden yhdistelmäseulontaa on liian myöhäistä tehdä. Tämä tutkimus tehdään raskausviikoilla 15+0 – 16+6. Tästä tutkimuksesta saa lisätietoja neuvolasta.

Rakenneultraäänitutkimus

Kaikille raskaana oleville on tarjolla **rakenneultraäänitutkimus raskausviikoilla 18-21**. Tässä tutkimuksessa ultraäänellä tutkitaan järjestelmällisesti sikiön rakenteet. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton.

Ultraäänitutkimuksessa raskaana oleva saa jo tutkimustilanteessa tietoa löydöksistä. Tarvittavat jatkotutkimukset suunnitellaan kunkin todetun poikkeavuuden edellyttämällä tavalla.

Rakenneultraäänitutkimus raskausviikon 24 jälkeen

Raskausviikolta 24 alkaen raskautta ei voida enää keskeyttää sikiön poikkeavuuden perusteella. Rakennepoikkeavuuksien toteaminen voi kuitenkin auttaa syntyvän lapsen

hoidon suunnittelussa. Tähän ultraäänitutkimukseen voi osallistua raskausviikoilla 18-21 tehtävän rakenneultraäänitutkimuksen sijasta.

Tarjotut seulontaohjelmat ovat Valtioneuvoston seulontaohjelmia koskevan asetuksen nro 1339/2006 mukaiset.

Lisätietoa nettiosoitteessa

<http://www.stm.fi/Resource.phx/publishing/store/2007/05/pr1178537602112/passthru.pdf>

Kaikista äideistä tulee olla lähete (terveydenhoitaja tai lääkäri)

Oman neuvolan yhteystiedot:

Seulonnat ovat vapaaehtoisia, joten niihin ei kutsuta lähetteestä huolimatta!

Raskaana oleva äiti voi varata ajan seulontatutkimukseen (TYKS) arkisin klo 13-15 numerosta 02 – 3131320.

muut UÄ-yksiköt:

puh:

ajanvarausaika:

Mikäli nainen ei halua seulontatutkimuksia (tai seulonnalle suotuisat raskausviikot on ohitettu), tulee hänelle tarjota UÄ-seurantaa:

1. Varhaisraskausultraäänitutkimus voidaan tehdä rvko 10 - \geq 14

Sikiöiden lukumäärä ja syke, raskauden keston tarkistus ym.

2. Rakenneultraäänitutkimus rvko 24 jälkeen

Tarkistetaan istukan paikka, LV-määrä, sikiön kasvu ja rakenteet synnytystä ajatellen.

Myös näitä tutkimuksia varten tulee kaikista olla lähete.

- **Tutkimukset ovat vapaaehtoisia, joten niihin ei kutsuta lähetteestä huolimatta**
- **Raskaanaoleva voi varata ajan ultraäänitutkimukseen(TYKS) arkisin klo 13-15 numerosta 02 – 3131320.**