

## Tietoa vanhemmille sikiön seulontatutkimuksista

### Sikiön kromosomimuutosten ja rakennepoikkeavuuksien seulonta

**Raskausajan seulontatutkimukset ovat vapaaehtoisia ja maksuttomia.**

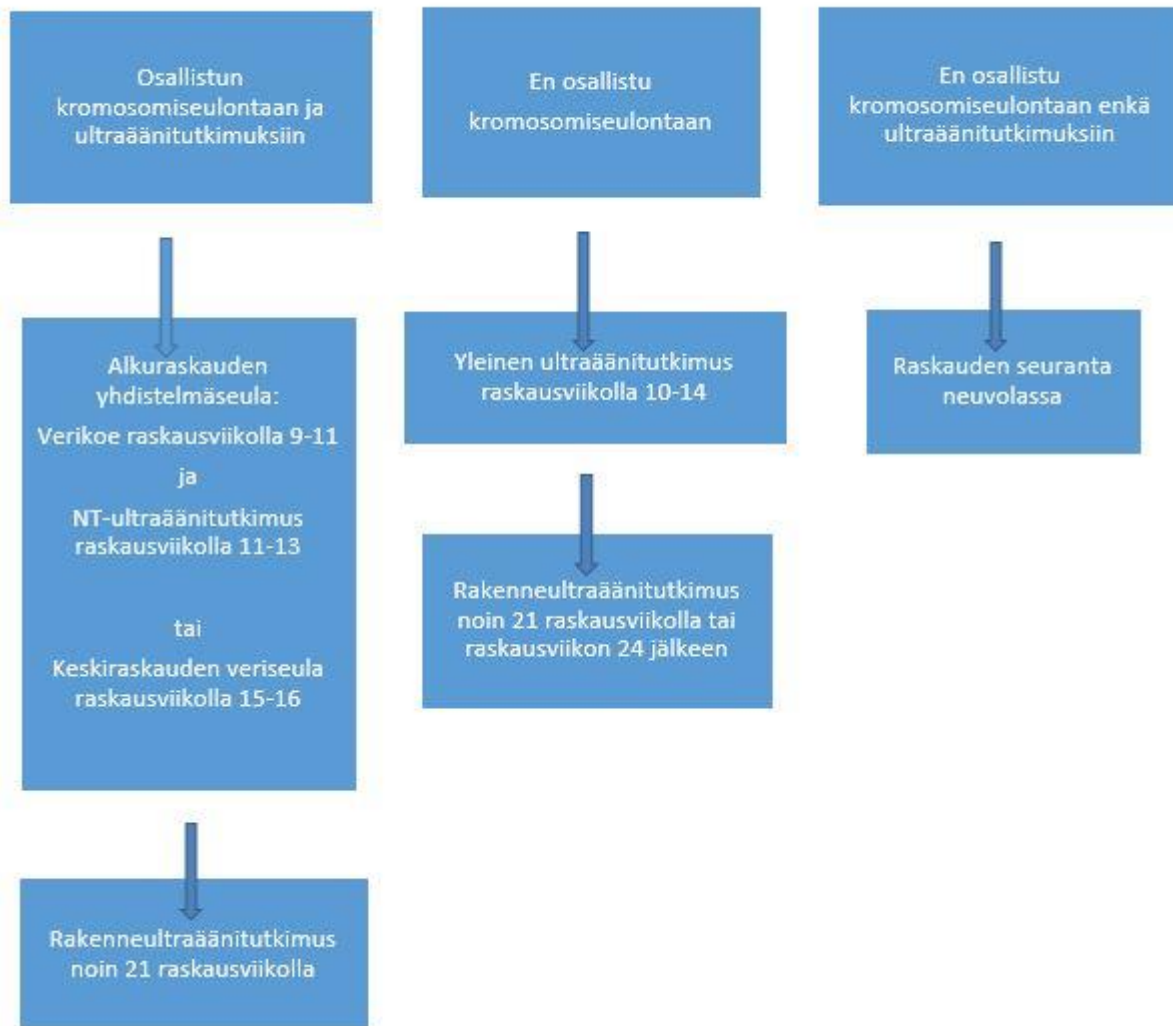
**Sikiöseulontatutkimuksiin hakeudutaan neuvolan kautta.** Toivomme odottajan tulevan seulontatutkimuksiin puolisonsa tai tukihenkilönsä kanssa ilman lapsia, jotta he voivat tutustua rauhassa uuteen perheenjäsenensä. Mahdollisten poikkeavuuksien yhteydessä uutisia on hyvä käsitellä ennen lasten tapaamista.

**Tulevalla äidillä on mahdollisuus osallistua kahteen seulontaultraäänitutkimukseen**, joista toinen tehdään alkuraskaudessa ja toinen keskiraskaudessa. Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonta tapahtuu ensisijaisesti alkuraskaudessa ns. yhdistelmäseulana ja tarvittaessa keskiraskaudessa ns. veriseulana. Kromosomiseulonnoissa arvioidaan 21-trisomian (Downin oireyhtymä) ja 18-trisomian (Edwardsin oireyhtymä) riskiä ja keskiraskauden ultraäänitutkimuksessa kartoitetaan merkittävien rakennepoikkeavuuksien riskiä.

**Ennen kuin päätät osallistua sikiöseulontoihin, on hyvä pohtia myös mahdollisia seurauksia.** Seulontatutkimusten tulokset ovat onneksi useimmiten normaalit, mutta tulokset voivat myös osoittaa sikiöllä olevan vamman tai sairauden suurentuneen riskin, jolloin jatkotutkimukset ovat mahdollisia äidin niin toivoessa. Tulosten selvittyä eteen voi tulla jopa valintatilanne raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä. Vaikka seulontatutkimukset ovat varsin luotettavia, ne eivät löydä kaikkia kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia. On myös huomattava, että kaikki vastasyntyneen sairaudet eivät johdu kromosomi- tai rakennepoikkeavuuksista. Koska seulonta perustuu riskiarvioon, normaaleista seulontalöydöksistä huolimatta vastasyntyneellä lapsella voidaan todeta syntymän jälkeen kromosomi- tai rakennepoikkeavuus (väärä negatiivinen löydös seulonnassa) ja vastaavasti seulonnassa voi herätä epäily poikkeavuudesta, vaikka lapsi on terve (väärä positiivinen löydös seulonnassa).

### Osallistutko sikiöseulontaan?

## Kaavio eri seulontavaihtoehdoista



### A. Kyllä, osallistun kromosomi- ja rakennepoikkeavuusseulontoihin

Tällöin osallistut kahteen ultraäänitutkimukseen, joista toinen tehdään alkuraskaudessa (niskaturvotusmittaus, NT) ja toinen keskiraskaudessa (rakenneultraääni).

Ennen NT-tutkimusta sinusta otetaan verinäyte. Äidin esitietojen, alkuraskauden ultraäänitutkimuslöydösten ja verinäyteanalyysien avulla tehtyä riskilaskentaa kutsutaan yhdistelmäseulaksi.

- Raskausviikolla 9–11 äidistä otetaan verinäyte.
- Alkuraskauden ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 11–13, jolloin varmistetaan, että sikiö on elossa, arvioidaan raskauden kesto, huomioidaan sikiöiden ja istukoiden lukumäärä ja mitataan sikiön/sikiöiden niskaturvotus.
- Yhdistämällä tiedot äidin iästä, raskauden kestosta, niskaturvotuksesta ja verinäytteen tuloksista voidaan tunnistaa ne sikiöt, joiden riski 21- tai 18-trisomiaan on suurentunut.

Jos hakeudut neuvolaan niin myöhään, ettei yhdistelmäseulonta ole enää mahdollinen, sinulla on mahdollisuus osallistua keskiraskauden veriseulaan 15–16 raskausviikolla.

Rakenneultraäänitutkimus tehdään noin raskausviikoilla 21. Siinä tutkitaan sikiön rakenteet järjestelmällisesti ultraäänellä.

## **Erityisryhmät**

Kromosomipoikkeavuuksien riski lisääntyy äidin iän myötä. Jos ikäsi on alkuraskauden yhdistelmäseulontapäivänä  $\geq 40$  vuotta, sinulle tarjotaan alkuraskauden yhdistelmäseulan sijasta äidin verestä tehtävää NIPT-tutkimusta (Non-invasive prenatal test), jonka avulla voidaan seuloa 21-, 18-, ja 13-trisomiat alkuraskauden yhdistelmäseulontaa luotettavammin. NIPT-tutkimusta tarjotaan myös tietyille muille riskiryhmille.

## **B. En halua osallistua kromosomiseulontaan, mutta valitsen ultraäänitutkimukset**

Jos et halua osallistua sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontaan, voit kuitenkin halutessasi osallistua varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen raskausviikolla 10–14 sekä keskiraskauden rakenneultraäänitutkimukseen joko raskausviikoilla 21 tai 24 raskausviikon jälkeen.

Varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen tarkoituksena on varmistaa, että sikiö on elossa, varmentaa raskauden kesto sekä todeta sikiöiden ja istukoiden lukumäärä.

Kromosomiseulontaan käytettävää niskaturvotusmittausta ei tehdä, mutta tutkimuksessa havaituista sikiöpoikkeavuuksista kerrotaan. Rakenneultraäänitutkimuksessa sikiön rakenteet tutkitaan systemaattisesti.

## **C. En halua osallistua sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontaan enkä ultraäänitutkimukseen**

Jos et halua osallistua kromosomiseulontaan tai ultraäänitutkimuksiin, raskauttasi seurataan omassa neuvolassasi neuvolan terveydenhoitajan ja lääkärin toimesta.

## **Tarkempaa tietoa seulonnoista**

### **A. Kromosomipoikkeavuuden seulonta**

#### **Alkuraskauden yhdistelmäseulonta**

Alkuraskauden yhdistelmäseulonnassa arvioidaan 21-trisomian (Downin syndrooma) ja 18-trisomian riski. Menetelmä löytää em. kromosomipoikkeavuuksista noin 80 %.

Varhaisraskauden yhdistelmäseulaan kuuluu raskausviikoilla 9+0 – 11+6 laboratoriossa otettava verinäyte (PAPP-A- ja Beta-HCG-määritykset) ja ultraäänihoidajan tekemä sikiön niskaturvotusmittaus (NT-mittaus) ultraäänellä äidin vatsanpeitteiden päältä tai emättimen kautta raskausviikoilla 11+0 – 13+6. Tutkimuksessa huomioidaan sikiön koko ja rakenteet. Laskettu aika muutetaan tarvittaessa. Alkuraskauden ultraäänitutkimus ei korvaa

keskiraskauden rakennetutkimusta. Sikiön kasvu ja elinten kehittyminen mahdollistavat sikiön rakenteiden tarkemman tarkastelun keskiraskaudessa.

Kunkin sikiön 21-trisomian ja 18-trisomian riski lasketaan tietokoneohjelmalla. Jos yhdistelmäseulonnan tulos on normaali, saat tiedon kirjeitse kotiin viimeistään 10 päivän kuluessa näytteen otosta. Mikäli haluat tietoosi kromosomiseulonnan tarkat riskiluvut, saat ne seuraavalla neuvolakäynnilläsi, kun terveydenhoitaja merkitsee seulontatulokset neuvolakorttiisi. Voit myös tarkastella riskilukuja Omakanta-palvelussa. Tiedot tulevat Omakanta-palveluun viiveellä.

Jos seuloudut riskiryhmään, Turun yliopistollisen sairaalan (Tyks) äitiyspoliklinikka ottaa sinuun yhteyttä. Neuvonnan yhteydessä kerrotaan seulontatuloksesta ja sen merkityksestä ja keskustellaan mahdollisista jatkotutkimuksista. Osa riskiryhmään seuloutuneista sikiöistä on jatkotutkimusten perusteella kromosomistoltaan normaaleita. Jatkotutkimuksiin osallistuminen on vapaaehtoista. Neuvonnan saatuaan äiti itse päättää, haluaako hän jatkotutkimuksia. Löydöksistä riippuen jatkotutkimusvaihtoehtoina voivat olla NIPT (äidistä otettava verinäyte) tai sikiön kromosomitutkimus lapsivedestä tai istukasta.

### **Keskiraskauden veriseula**

Jos olet hakeutunut äitiysneuvolaan niin myöhään, että raskausviikkojen takia varhaisraskauden yhdistelmäseula ei ole enää mahdollinen ja haluat osallistua kromosomiseulontaan, sinut ohjataan keskiraskauden veriseulaan (äidin AFP- ja Beta-HCG- määritykset) raskausviikolla 15+0–16+6. Keskiraskauden veriseula löytää noin 60–70 % Downin oireyhtymää sairastavista sikiöistä. Keskiraskauden veriseulassa ei lasketa muiden kromosomipoikkeavuuksien riskiä. Äidin verinäyte otetaan laboratoriossa. Normaalista ja poikkeavasta vastauksesta tiedottaminen sekä mahdolliset jatkotoimet on kuvattu yllä.

### **NIPT-tutkimus**

NIPT (Non-invasive prenatal test) perustuu äidin veressä olevaan sikiöperäisen perimäaineksen (DNA) tutkimiseen. Tällä hetkellä NIPT-tutkimuksen avulla seulotaan 21-, 18- ja 13- trisomiat ja sukupuolikromosomipoikkeavuuksia. NIPT-seulonnan tarkkuus Downin syndrooman osalta on noin 99 %, mutta muiden poikkeavuuksien osalta matalampi. Äidin verinäytteen oton jälkeen tulos valmistuu 2-10 päivässä. Jos NIPT-testin tulos on poikkeava, sikiön kromosomilöydös varmistetaan lapsivesi- tai istukatutkimuksella. NIPT-tutkimusta tarjotaan osalle alkuraskauden yhdistelmäseulonnasta riskiryhmään seuloutuneille, seulontapäivänä 40 vuotta täyttäneille tai vanhemmille äideille ja tietyille riskiraskauksille.

## **B. Rakennepoikkeavuuksien seulonta**

### **Keskiraskauden rakenneultraäänitutkimus**

Keskiraskauden rakennepoikkeavuusseulonta tehdään noin 21 raskausviikolla. Sen tarkoituksena on tunnistaa sikiön vaikeat rakennepoikkeavuudet. Vatsanpeitteiden päältä tehtävän seulontatutkimuksen tekee ultraäänihoitaja, joka tarvittaessa konsultoi lääkäriä tai

lähettää sinut jatkoselvityksiin. Tutkimuksessa selvitetään sikiön kasvu ja rakenteet, lapsiveden määrä ja istukan sijainti. Jos ultraäänitutkimuksen löydös on poikkeava tai jonkin elimen kuvantaminen ei onnistu luotettavasti, sinut ohjataan jatkotutkimuksiin Tyksin äitiyspoliklinikalle.

Jatkotutkimukset pyritään suorittamaan mahdollisimman pian. Jatkotutkimusten tarkoituksena on antaa vanhemmille tieto mahdollisesta rakennepoikkeavuudesta ja sen vaikutuksesta sikiön ja vastasyntyneen elämään. Tarvittaessa tutkimuksissa on mukana synnytyslääkärin lisäksi perinnöllisyyslääkäri, lastenlääkäri, lasten sydänlääkäri ja/tai lastenkirurgi. Tutkimukseen liittyy aina kattava neuvonta.

Suomen lainsäädännön mukaan vanhemmat voivat halutessaan harkita raskauden keskeytystä, jos sikiöllä todetaan vaikea rakennepoikkeavuus. Raskauden keskeytyslupaa haetaan valtakunnalliselta Valvira-virastolta, joka voi myöntää raskaudenkeskeytysluvan 24+0 raskausviikkoon asti.

### **Raskausviikon 24 jälkeen tehtävä rakenneultraäänitutkimus**

Keskiraskauden ultraäänitutkimuksen sijasta voit osallistua rakenneultraäänitutkimukseen 24 raskausviikon jälkeen. Rakennepoikkeavuuden toteaminen raskausaikana voi parantaa syntyvän lapsen ennustetta ohjaamalla raskauden seuranta ja synnytys sairaalaan, jossa raskaana oleva ja syntyvä lapsi saavat parhaan mahdollisen avun. Raskauden keskeytyslupaa ei voi hakea sikiöpoikkeavuuden vuoksi 24+0 raskausviikon jälkeen.

### **Huomioitavaa**

- Kaikkiin seulontatutkimuksiin ja jatkotutkimuksiin osallistuminen on täysin vapaaehtoista.
- Seulontatutkimukset eivät löydä kaikkia kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia.
- Poikkeava seulontatulos tarkoittaa seuloutumista riskiryhmään, mutta jatkotutkimukset voivat osoittaa sikiön olevan tutkittujen kromosomien osalta normaali.
- Tutkimuksiin osallistumisen edellytyksenä on äitiysneuvolaan kirjautuminen.
- Mikäli sinut ohjataan Tyksin äitiyspoliklinikan lääkärin vastaanotolle oman sairautesi tai sikiön suurentuneen kromosomi- tai rakennepoikkeavuusriskin vuoksi, poliklinikkakäyntiä voidaan yhdistää alkuraskauden ultraäänitutkimus tai rakenneultraäänitutkimus ja poliklinikkakäynnistä peritään tällöin äitiyspoliklinikkamaksu.

### **Lisätietoa sikiötutkimuksista saa mm:**

- Oman äitiysneuvolan terveydenhoitajalta ja lääkäriltä
- Tyksin äitiyspoliklinikan nettisivuilta
- Tyksin hoito-ohjeet.fi-sivuilta
- Terveyskylän Naistalosta