

## Alkiodiagnostiikka

---

Alkiodiagnostiikalla tarkoitetaan perinnöllisen sairauden toteamista koeputkihedelmöityshoidolla aikaansaadusta varhaisalkiosta. Sen tarkoituksena on auttaa pariskuntia, joilla on suurentunut riski saada perinnöllistä sairautta poteva lapsi. Alkiodiagnostiikalla voidaan tutkia nykyään alkion koko kromosomisto ja myös vaikeita perinnöllisiä sairauksia aiheuttavia geenimutaatioita.

### Hoidon toteutus

Alkiodiagnostiikkahoidot on Suomessa keskitetty Helsinkiin (HUS). Ennen hoidon aloitusta käydään neuvontakäynnillä sekä HUS:n perinnöllisyys- että lapsettomuuslääkäriin luona (etävastaanotto mahdollinen). Hormonistimulaation suunnittelu ja seuranta tapahtuu Satasairaalassa. Hoito alkaa naisen hormonihoidolla, jonka tarkoituksena on kypsyttää useampia munasoluja samassa kuukautiskierrossa. Tämä on välttämätöntä alkiodiagnostiikkahoidon onnistumiseksi.

Kypsytyt munasolut kerätään ultraääniohjauksessa emättimen kautta ja hedelmöitetään koeputkihedelmöityksellä. Hedelmöitettyjä munasoluja kasvatetaan viljelyolosuhteissa, jolloin hyvät alkio ovat kolmen vuorokauden kuluttua 6-12-soluisia. Tällöin niistä voidaan poistaa 1-2 solua näytteeksi. Mikäli analyysin tulos saadaan ajoissa, voidaan terveeksi todettu alkio siirtää kohtuun jo samassa hoitokierrossa. Muussa tapauksessa alkio pakastetaan ns. blastokystivaiheessa (5-6 vrk:n iässä), ja terveeksi todetut alkio siirretään myöhemmin pakastetun alkion siirtokierrossa.

Alkioita voidaan viljellä myös blastokystivaiheeseen, jolloin niistä voidaan poistaa 5-10 solua analyysiä varten. Tällöin alkionsiirtoa ei yleensä voida tehdä samassa hoitokierrossa.

### Sikiötutkimukset

Alkiodiagnostiikkahoidossa suositellaan aina myös sikiötutkimusten tekemistä, koska kaikkiin alkiodiagnostiikkahoitoihin liittyy edelleen alle 5 %:n virhediagnoosin riski (tutkimusteknisistä syistä).