

Sikiöseulontatutkimukset

Jokainen raskaana oleva nainen on oikeutettu sikiöseulonta-asetuksen mukaisesti kahteen ultraäänitutkimukseen. Seulontatutkimukset ovat vapaaehtoisia ja maksuttomia.

- Alkuraskauden ultraäänitutkimus ja mahdollinen kromosomiseulonta ultraäänitutkimuksen jälkeen keskimäärin raskausviikolla 12
- Rakenneultraäänitutkimus raskausviikolla 20-21

Alkuraskauden seulontatutkimuksessa varmistetaan laskettu aika ja tarkastetaan sikiöiden lukumäärä. Jos sikiöllä on tiettyjä suuria ja vaikeita rakennepoikkeavuuksia, ne voivat näkyä jo tässä tutkimuksessa. Kaikille halukkaille tarjotaan kromosomipoikkeavuuden seulonta äidistä otettavalla NIPT-verinäytteellä.

Rakenneultraäänitutkimuksessa tarkastetaan sikiön rakenteet ja etsitään mahdollisia poikkeavuuksia. Kaikkia rakenteellisia vikoja ei kuitenkaan ole mahdollista löytää. Tutkimuksessa arvioidaan myös sikiön kasvu ja lapsiveden määrä sekä tarkistetaan istukan sijainti.

Tutkimukset tehdään useimmiten vatsanpeitteiden päältä. Ylipaino voi haitata tutkimusta.

NIPT-tutkimus on sikiöön kajoamaton seulontaverikoe, jolla saadaan tutkittua riskiä yleisimpiin kromosomipoikkeavuuksiin. Näitä ovat Downin oireyhtymä (21-trisomia), Edwardsin oireyhtymä (18-trisomia) ja Pataun oireyhtymä (13-trisomia). Normaalisti ihmisellä on kutakin kromosomia kaksi kappaletta, mutta trisomia on tila, jossa sikiöllä on yksi ylimääräinen kromosomi.

Tutkimuksessa hyödynnetään äidin verenkierron sikiöperäistä DNA:ta, joka on peräisin istukasta. Sitä voidaan luotettavasti todeta äidin verenkierrossa raskausviikosta 10 eteenpäin. NIPT-tutkimusta varten äidiltä otetaan verinäyte Satasairaalan laboratoriossa heti ultraäänikäynnin jälkeen. Aika verinäytteelle tulee kutsukirjeessä. Ultraäänikäyntiin + näytteenottoon tulee varata riittävästi aikaa (vähintään tunti). Näyte lähetetään analysoitavaksi Turun yliopistolliseen keskussairaalaan. Tutkimukseen ei liity keskenmenoriskiä.

Tulos saadaan kahden viikon kuluessa ja se on luettavissa OmaKannasta (www.kanta.fi). Poikkeavista tuloksista ilmoitamme puhelimitse. Joskus tulos voi viivästyä teknisistä syistä tai saatetaan tarvita uusi näyte. Joskus sikiöperäistä DNA:ta on näytteessä niin niukasti, että vastausta ei saada. Tutkimuksen tarkkuus on yli 99%. Jos tulos on normaali, jatkotutkimukselle ei ole tarvetta. Poikkeava tulos varmistetaan lähes aina lapsivesipunktiolla. Tutkimuksen tulokseen saattaa vaikuttaa mm. äidin merkittävä ylipaino, tietyt lääkeaineet ja elintensiirrot.