

## Tietoa vanhemmille sikiön seulontatutkimuksista

### Sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulonta

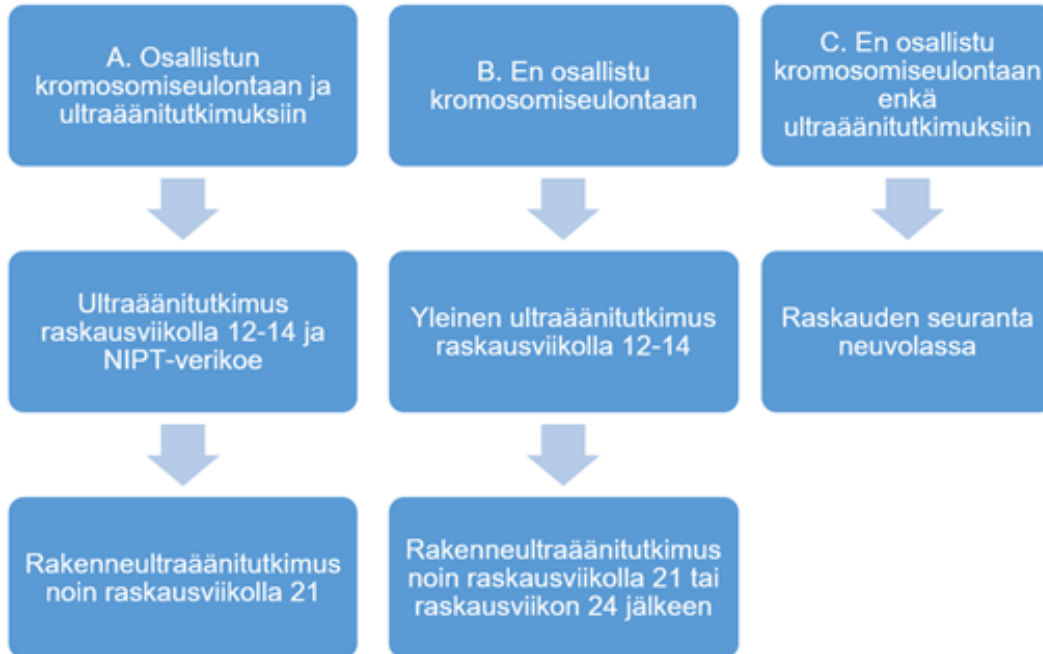
Raskausajan seulontatutkimukset ovat vapaaehtoisia ja maksuttomia. Sikiöseulontatutkimuksiin hakeudutaan neuvolan kautta. Toivomme odottajan tulevan seulontatutkimuksiin puolisonsa tai tukihenkilönsä kanssa ilman lapsia.

**Odottajalla on mahdollisuus osallistua kahteen seulontatutkimukseen**, joista toinen tehdään alkuraskaudessa ja toinen keskiraskaudessa. Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonta tapahtuu alkuraskaudessa ns. NIPT (Non-invasiivinen prenataalinen testi) - tutkimuksella, jossa selvitetään mahdollista 21-trisomian (Downin oireyhtymä), 18-trisomian (Edwardsin oireyhtymä) ja 13-trisomian esiintymistä. Keskiraskauden rakenneultraäänitutkimuksessa kartoitetaan merkittäviä rakennepoikkeavuuksia.

**Ennen kuin päätät osallistua sikiöseulontoihin, on hyvä pohtia mahdollisia tutkimustulosvastauksia etukäteen.** Seulontatutkimusten tulokset ovat useimmiten normaalit, mutta tulokset voivat myös osoittaa sikiöllä olevan vamman tai sairauden suurentuneen riskin, jolloin vapaaehtoiset jatkotutkimukset ovat mahdollisia. Tulosten selvittyä eteen voi tulla jopa valintatilanne raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä. Vaikka seulontatutkimukset ovat luotettavia, ne eivät löydä kaikkia kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia. Kaikki vastasyntyneen sairaudet eivät johdu kromosomi- tai rakennepoikkeavuuksista. Erittäin harvoin 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 ensimmäinen tehdään alkuraskaudessa ja toinen keskiraskaudessa.

Alkuraskauden ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 12–14, jolloin varmistetaan, että sikiö on elossa, arvioidaan raskauden kesto, huomioidaan sikiöiden ja istukoiden lukumäärä, ja odottaja ohjataan verinäytteeseen NIPT-tutkimusta varten.

Rakenneultraäänitutkimus tehdään noin raskausviikolla 21.

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

Tällöin osallistut alkuraskauden ultraäänitutkimukseen raskausviikolla 12-14 ja keskiraskauden rakenneultraäänitutkimukseen joko raskausviikoilla 21 tai 24 raskausviikon jälkeen.

### **C. En halua osallistua sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontaan eikä ultraäänitutkimuksiin**

Jos et halua osallistua kromosomiseulontaan tai ultraäänitutkimuksiin, raskauttasi seurataan omassa neuvolassasi.

## Tarkempaa tietoa seulonnoista

### Kromosomipoikkeavuuden seulonta NIPT-tutkimuksella

Ultraäänitutkimuksen jälkeen kaikki äidit voivat alkuraskaudessa osallistua vapaaehtoiseen NIPT (Non-invasiivinen prenataalinen testi) -tutkimukseen, jossa selvitetään sikiön tavallisimpia kromosomihäiriöitä. Testi perustuu äidin veressä olevaan sikiöperäisen perimäaineksen (DNA) tutkimiseen. Seulomme NIPT-tutkimuksen avulla 21-, 18- ja 13- trisomiat. NIPT-seulonnan herkkyyks 21-trisomian osalta on noin 99 % ja muiden poikkeavuuksien osalta noin 93 %.

Äidin verinäytteen oton jälkeen tulos valmistuu noin viikossa ja löydät NIPT-vastauksen OmaKannasta. Jos NIPT-testin tulos on poikkeava, sinulle ilmoitetaan tuloksesta puhelimitse ja saat tietoa jatkotutkimuksista. Sikiön kromosomilöydös varmistetaan lapsivesitutkimuksella.

### Rakennepoikkeavuuksien seulonta

#### *Keskiraskauden rakenneultraäänitutkimus*

Keskiraskauden rakennepoikkeavuusseulonta tehdään noin 21 raskausviikolla. Sen tarkoituksena on tunnistaa sikiön vaikeat rakennepoikkeavuudet. Vatsanpeitteiden päältä tehtävän seulontatutkimuksen tekee kättilö, 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 kuvantaminen ei onnistu luotettavasti, sinut ohjataan jatkotutkimuksiin Majakkasairaalan äitiysvastaanoille.

Jatkotutkimusten tarkoituksena on antaa vanhemmille tietoa mahdollisesta rakennepoikkeavuudesta ja sen vaikutuksesta sikiön ja vastasyntyneen elämään. Tarvittaessa tutkimuksissa on mukana synnytyslääkäri lisäksi perinnöllisyyslääkäri, lastenlääkäri, lastenkardiologi ja/tai lastenkirurgi, jotka antavat neuvontaa.

Suomen lainsäädännön mukaan vanhemmat voivat halutessaan hakea lupaa raskauden keskeytykseen, jos sikiöllä todetaan vaikea kromosomi- tai rakennepoikkeavuus. Raskauden keskeytyslupaa haetaan Valvirasta, joka voi myöntää raskaudenkeskeytyslupaa 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 vapaaehtoista.
- Seulontatutkimukset eivät löydä kaikkia kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia.
- Mikäli sinut ohjataan äitiysvastaanotolle oman sairautesi tai sikiön suurentuneen kromosomi- tai rakennepoikkeavuusriskin vuoksi, poliklinikkakäyntiisi voidaan yhdistää lääkärin tekemä alkuraskauden ultraäänitutkimus tai rakenneultraäänitutkimus, ja poliklinikkakäynnistä peritään tällöin poliklinikkamaksu.

## Lisätietoa sikiötutkimuksista saat mm:

- Oman äitiysneuvolasi terveydenhoitajalta ja lääkäriltä
- Tyksin äitiysvastaanottojen nettisivuilta
- [Terveyskylän Naistalosta](#)