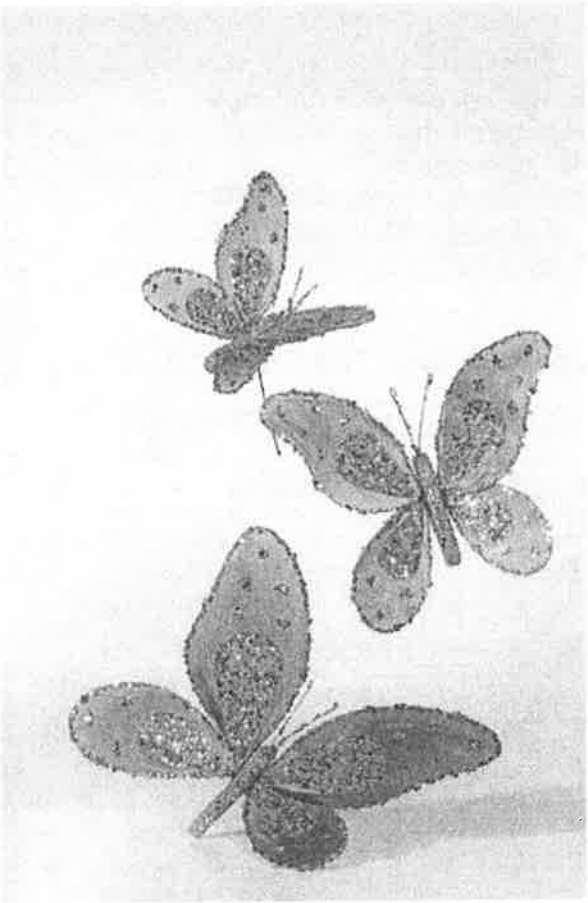

ESITE
KAIKILLE LASTA ODOTTAVILLE VANHEMMILLE

Tietoa sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulonnoista

Vanhempien toivotaan tutustuvan esitteeseen yhdessä. Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista. Perhe ja viime kädessä raskaana oleva nainen päättää näihin seulontoihin osallistumisesta.

Miksi sikiöseulontoja?
Odottaville äideille äitiysneuvolassa ja Terveystalossa tehtävien tutkimusten tarkoitus on todeta, onko raskaus edennyt normaalisti sekä saada tietoja mahdollisista riskitekijöistä. 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 kromosomi-poikkeavuus. Yhdellä lapsella sadasta poikkeavuus on vaikea. Osa poikkeavuuksista voidaan todeta jo raskauden aikana tehtävillä sikiötutkimuksilla.

On myös paljon sellaisia sikiön sairauksia ja rakenteellisia poikkeavuuksia, joita raskauden aikana ei mitenkään voida todeta. Tässä esitteessä kuvatut seulontamenetelmät 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, perhe voi harkita raskauden keskeyttämistä.

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

Mitä seulonnoilla etsitään ja mitä niiden avulla löytyy?

Osa kromosomipoikkeavuuksista voidaan havaita 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.

Sikiön poikkeavuuksien seulonnan vaihtoehdot

Varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen voidaan yhdistää kromosomipoikkeavuuksien seulontaan liittyvä niskaturvotuksen mittaus ultraäänitutkimuksen yhteydessä. Hakeutuessanne äitiysneuvolaan kertokaa terveydenhoitajalle, haluatteko osallistua kromosomipoikkeavuuksien seulontaan. Ultraäänitutkimus on kivuton ja vaaraton sikiölle. Terveydenhoitajien kanssa voitte keskustella tutkimuksista ja saada tarvittaessa lisätietoa. Terveydenhoitajat antavat tarkemman ohjeen tutkimusten ajankohdasta.

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta

Ensisijainen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä on ns.

varhaisraskauden yhdistelmäseulonta:
Raskausviikoilla 9+0 - 11+6 otetaan raskaana olevalta verinäyte. Yleinen ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 11+0 - 13+6, jolloin mitataan sikiön niskaturvotus.
Yhdistämällä verinäytteen ja niskaturvotusmittauksen tulokset voidaan tunnistaa ne sikiöt, joiden kromosomipoikkeavuuden riski on suurentunut. Äitiysneuvolan terveydenhoitaja tekee lähetteen Laboratoriokeskukseen, jossa tutkitaan verinäyte. Tutkimustuloksen vastauksen äiti saa neuvolasta omalta terveydenhoitajaltaan viikon kuluttua ja vie tutkimustuloksen mukanaan Terveystaloon, jossa tehdään ultraäänitutkimus.

Jos yhdistelmäseulonta ei onnistu ja jos ensikäynti äitiysneuvolaan ajoittuu raskausviikon 12 jälkeen, voidaan tehdä raskausviikoille 14+0 – 15+6 ajoittuvat tutkimukset.
Yleinen ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 14+0 – 15+6. Raskausviikoilla 15+0 - 16+6 otetaan raskaana olevalta verinäyte.
Näitä äidin verinäytteeseen perustuvia seulontamenetelmiä ei voida käyttää kaksos- tai muissa monisikiöraskauksissa.

Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

Kaikille raskaana oleville, jotka eivät halua kromosomipoikkeavuuksien seulontaa, on tarjolla varhaisraskauden
yleinen ultraäänitutkimus, joka tehdään raskausviikoilla 11+0 - 14+0
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.

Rakenneultraäänitutkimus

Kaikille raskaana oleville on tarjolla sikiön vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi ***rakenneultraäänitutkimus raskausviikoilla 20+0 - 21+6,*** jolloin ultraäänellä tutkitaan järjestelmällisesti sikiön elimet. Ultraäänitutkimuksessa raskaana oleva saa jo tutkimustilanteessa tiedon löydöksistä. Tarvittavat jatkotutkimukset suunnitellaan kunkin todetun poikkeavuuden edellyttämällä tavalla.

Missä tutkimukset tehdään ja mistä saa lähetteen?
Verinäytteet otetaan Laboratoriokeskuksen toimipisteissä ja ultraäänitutkimukset tehdään Terveystalossa, os. Rautatienkatu 27, 3 krs, Tampere. Verikokeita varten tarvitaan oman äitiysneuvolan terveydenhoitajan lähete. Varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan liittyvä verikoevastaus on oltava mukana ultraäänitutkimuksessa. On tärkeää huomioida, että verikokeiden tuloksen saa vasta viikon kuluttua. Ultraäänitutkimukseen lähetteenä riittää äitiyskortti. Äiti varaa itse ajan sikiöseulontatutkimukseen terveydenhoitajalta saamansa ohjeistuksen mukaan Terveystalosta puh. 030 6000 arkisin klo 8.00-19.00.
Ensimmäisellä ultraäänikäynnillä varataan Terveystalossa aika valmiiksi rakenneultraäänitutkimukseen. Tutkimukset ovat maksuttomia.

Mistä saa tutkimustulokset? Milloin lähete lisätutkimuksiin?
Varhaisraskauden kromosomiseulonnan tuloksesta antaa tiedon Terveystalo. Raskausviikolla 15-16+6 otettavasta verinäytteestä vastaus tulee kirjeitse kotiin TAYS:n äitiyspoliklinikalta. Jos yhdistelmäseulonta osoittaa suurentunutta kromosomipoikkeavuuden riskiä, äidille tarjotaan mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimukseen joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Tämä jatkotutkimus varmistaa, ovatko sikiön kromosomit normaalit. Yksi noin sadasta tai kahdestasadasta lapsivesi- tai istukkanäytetutkimuksesta johtaa keskenmenoon. Mikäli rakenneultraäänitutkimuksessa todetaan sikiön rakennepoikkeavuus, edellyttää tämä lisätutkimuksia.
Lisätutkimuksia varten tehdään Terveystalosta suoraan lähete Tampereen yliopistollisen sairaalan äitiyspoliklinikalle ja kopio lähetteestä tulee äitiysneuvolaan.