

Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista.



# Sikiöseulonnat

OPAS RASKAANA OLEVILLE

Tietoa sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulunnoista

# Miksi sikiöseulontoja?

*Kaikki seulonnat ovat vapaaehtoisia. Perhe ja viime kädessä raskaana oleva nainen päättää näihin seulontoihin osallistumisesta.*

■ Raskaana oleville äitiysneuvolassa ja -poliklinikalla tehtävien tutkimusten tarkoitus on todeta, onko raskaus edennyt normaalisti, sekä saada tietoja mahdollisista riskitekijöistä.

Jokainen raskaana oleva toivoo, että sikiö kehityisi normaalisti ja syntyvä lapsi olisi terve. Aina tämä toive ei toteudu. Noin kolmella vastasyntyneellä sadasta todetaan jokin rakenne- tai kromosomipoikkeavuus. 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 raskaana olevat 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, raskaana oleva voi harkita raskauden keskeyttämistä.

Ennen kuin päätös sikiöseulontoihin osallistumisesta tehdään, 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?

*Neuvola huolehtii siitä, että tutkimukset tehdään oikeaan aikaan.*

■ Poikkeavuuksien riski lisääntyy äidin iän myötä. 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.

## Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

■ Kaikille raskaana oleville on tarjolla varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, joka tehdään raskausviikoilla 10–13. Tämän tutkimuksen päätarkoituksena on varmistaa, että sikiö on elossa, varmentaa raskauden kesto ja todeta sikiöiden lukumäärä. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton. Tämän tutkimuksen tarkoituksena ei ole etsiä sikiön poikkeavuuksia, mutta suuret ja vaikeat rakennepoikkeavuudet voivat näkyä jo tässä tutkimuksessa. Jos poikkeavuutta epäillään, siitä kerrotaan raskaana olevalle. Monia rakennepoikkeavuuksia ei kuitenkaan vielä raskauden tässä vaiheessa voida nähdä.

# Sikiön poikkeavuuksien seulonta

■ *Varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen voidaan yhdistää kromosomipoikkeavuuksien seulontaan liittyvä niskaturvotuksen mittaus. Kertokaa ennen tutkimuksen alkua lääkärille tai hoitajalle, haluatteko osallistua kromosomipoikkeavuuksien seulontaan.*

## **VARHAISRASKAUDEN YHDISTELMÄSEULONTA**

Ensisijainen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä on ns. *varhaisraskauden yhdistelmäseulonta*: Raskausviikoilla 9–11 otetaan raskaana olevalta verinäyte. Yleinen ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 11–13, jolloin mitataan sikiön niskaturvotus. Yhdistämällä verinäytteen ja niskaturvotusmittauksen tulokset voidaan tunnistaa ne sikiöt, joiden kromosomipoikkeavuuden riski on suurentunut.

Kromosomiseulonnan tuloksesta antaa tiedon joko oma neuvola tai alueen seulonnasta vastaava yksikkö.

Jos yhdistelmäseulonta osoittaa suurentunutta kromosomipoikkeavuuden riskiä, raskaana olevalle 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.

Jos yhdistelmäseulonta ei onnistu, sen sijasta voidaan tehdä toisen raskauskolmanneksen (keskiraskauden) seerumiseulonta raskausviikolla 15–16.

Raskaana olevan verinäytteeseen perustuvia seulontamenetelmiä ei voida käyttää kaksos- tai muissa monisikiöraskauksissa. Näissä tilanteissa

*Riskiryhmään joutuminen seulonnan ensimmäisessä vaiheessa ei vielä tarkoita, että sikiöllä olisi sairaus tai vamma.*

voidaan kuitenkin mitata sikiöiden niskaturvotus ja arvioida kromosomipoikkeavuuden riskiä tämän tuloksen perusteella.

Raskaana olevan ikä lisää kromosomipoikkeavuuksien riskiä. 40 vuotta täyttäneelle raskaana olevalle voidaan tarjota sikiön kromosomitutkimusta istukka- tai lapsivesinäytteestä suoraan ilman edeltävää seulontaa.

### **RAKENNEULTRAÄÄNITUTKIMUS**

Kaikille raskaana oleville on tarjolla *rakenneultraäänitutkimus raskausviikoilla 18–21*. Siinä tutkitaan sikiön elimet järjestelmällisesti ultraäänellä. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton.

Ultraäänitutkimuksessa raskaana oleva saa jo tutkimustilanteessa tiedon löydöksistä. Poikkeava löydös varmistetaan aina uudella tutkimuksella, joka usein tehdään muussa sairaalassa. Tarvittavat jatkotutkimukset suunnitellaan kunkin todetun poikkeavuuden edellyttämällä tavalla.

### **ULTRAÄÄNITUTKIMUS**

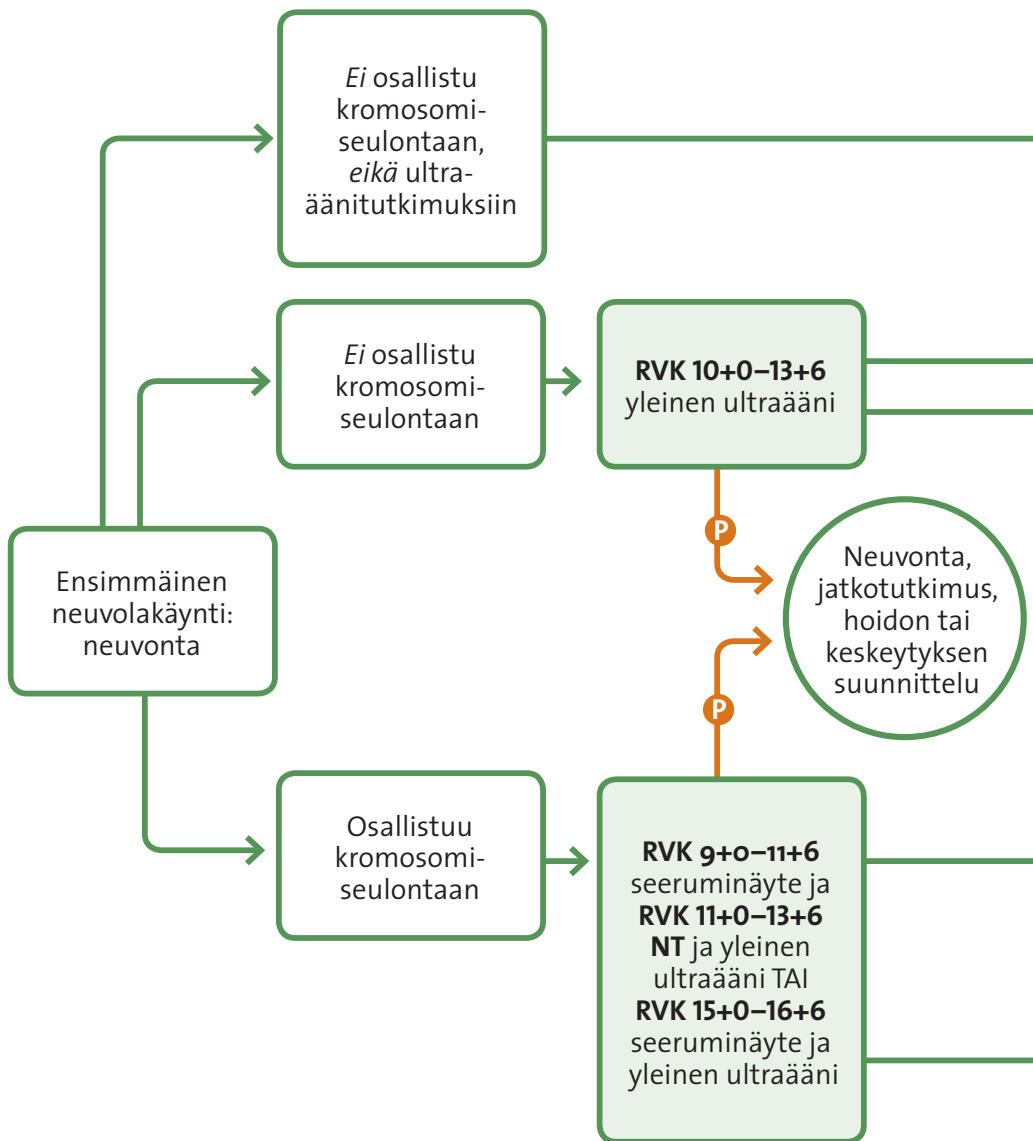
#### **RASKAUSVIIKON 24+0 JÄLKEEN**

Raskausviikon 24+0 jälkeen raskautta ei voida enää keskeyttää sikiön poikkeavuuden perusteella. Rakennepoikkeavuuksien toteaminen voi kuitenkin auttaa syntyvän lapsen hoidon suunnittelussa. Tähän ultraäänitutkimukseen voi osallistua raskausviikoilla 18–21 tehtävän tutkimuksen sijasta.

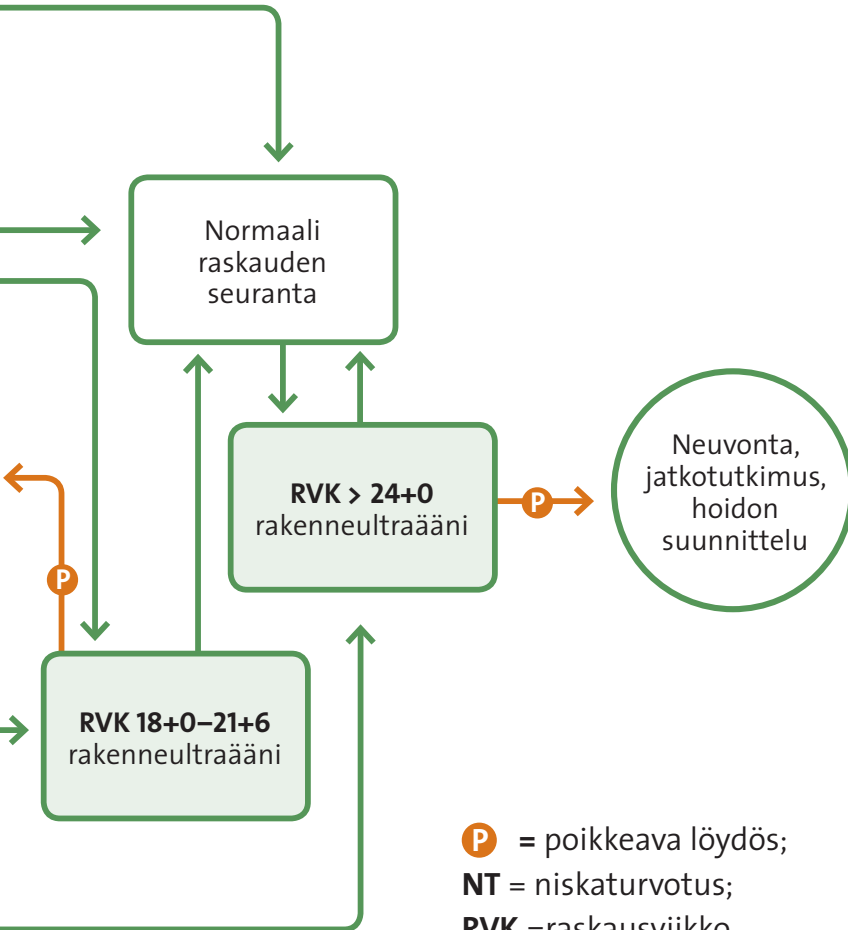
Tarjotut seulontaohjelmat ovat valtioneuvoston seulontaohjelmia koskevien asetusten nro 1339/2006 ja 280/2009 mukaiset.

Lisätietoa nettiosoitteessa  
[www.stm.fi](http://www.stm.fi) -> Julkaisut

# Yksinkertaistettu kaaviokuva



# sikiöseulonnan vaihtoehtoja



**P** = poikkeava löydös;

**NT** = niskaturvotus;

**RVK** = raskausviikko.

Raskauden kesto on ilmaistu muodossa ”viikot + päivät”.



*Sisällön ovat laatineet dosentti Jaana Leipälä, professori Jaakko Ignatius, dosentti Ilona Autti-Rämö ja professori Marjukka Mäkelä © Kirjoittajat ja THL • Graafinen suunnittelu: Harri Heikkilä • Kannen kuva: Marjukka Mäkelä • Yliopistopaino, Helsinki 2009*



KID007

ISBN 978-952-245-154-5 (PAINETTU)

ISBN 978-952-245-155-2 (PDF)

JULKAISUJEN MYYNTI

[www.thl.fi/kirjakauppa](http://www.thl.fi/kirjakauppa)

PUHELIN: 020 610 7190

FAKSI: 020 610 7450