

Sikiötutkimukset

Lääkärikirja Duodecim

29.4.2022

Naistentautien ja synnytysten erikoislääkäri Aila Tiitinen



- Seulontatutkimukset
- Jatkotutkimukset
- Jatkoimenpiteet, jos tutkimustulokset ovat poikkeavia
- Kirjallisuutta

Keskeistä

- Sikiödiagnostiikalla tarkoitetaan sikiön synnynnäisten kehityshäiriöiden tutkimusta. Näitä häiriöitä ovat kromosomi- ja geeniviat sekä synnynnäiset epämuodostumat ja sairaudet.
- Terveiden kannalta merkittäviä synnynnäisiä kehityshäiriöitä esiintyy 2–5 %:ssa raskauksista ja pienempiä jopa 10 %:ssa.
- Kromosomipoikkeavuudet ovat syynä 10 %:ssa tapauksista, ja ulkoisten tekijöiden syyosuudeksi arvioidaan 10 %.
- Seulonnat ovat aina vapaaehtoisia, ja jokaisen raskaana olevan pitää itse päättää, hakeutuuko hän tutkimuksiin.

Seulontatutkimukset

Raskaudenaikaisen sikiöseulonnan tavoitteena on raskauden keston määrittäminen, sikiöiden lukumäärän toteaminen ja sikiön rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien havaitseminen. Seulontoja ovat ultraäänitutkimukset, äidin verinäytteestä tehtävät seulonnat ja näiden yhdistelmät. Poikkeava seulontatesti ei merkitse sikiön sairautta vaan sitä, että tarvitaan jatkotutkimuksia. Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista. Normaali seulontatulokset ei takaa tervettä lasta.

Ns. veriseulassa äidin verinäytteestä määritetään istukka- ja sikiöperäisiä hormoneja tai valkuaisaineita. Riskiarvioon vaikuttaa myös äidin ikä. Seerumiseulonta on huomattavasti luotettavampi iäkkäämmillä äideillä kuin nuorilla.

Ultraääniseulonnassa mitataan sikiön niskaturvotusta 10.–12. raskausviikon tienoilla. Sikiön niskaturvotus toimii sikiön kromosomipoikkeavuuksien riskin osoittajana. Niskaturvotus on yleensä ohimenevää, mutta osassa tapauksista turvotus lisääntyy ja johtaa raskauden keskeytymiseen (riippumatta siitä, ovatko sikiön kromosomit poikkeavat tai normaalit). Tutkimuksissa on todettu, että myös synnynnäisten sydänvikojen riski on jonkin verran lisääntynyt, jos alkuraskaudessa todetaan sikiöllä niskaturvotusta. Jos sikiöllä nähdään rakenteellisia kehityshäiriöitä, kromosomitutkimuksia harkitaan.

Viimeisimpänä vaihtoehtona käyttöön on tullut äidin verinäytteestä tehtävä tutkimus, ns. noninvasiivinen prenataalitutkimus (NIPT), jossa voidaan havaita tavallisimmat sikiön kromosomien lukumääräpoikkeavuudet. Verinäyte voidaan ottaa raskausviikolta 10 alkaen. Kyseessä ei ole varsinainen diagnostinen tutkimus, vaan tutkimus on seulontatutkimus.

Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksen [1](#) mukaan kunta on velvollinen järjestämään sikiöiden kromosomiseulonnat ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämistä koskevat seulonnat kaikille raskaana oleville naisille. Perheet itse päättävät, osallistuvatko he näihin tutkimuksiin (kaikkiin tai osaan niistä). Tähän seulontaan

kuuluvat varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikolla 10–14, kromosomipoikkeavuuksien selvittäminen ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan avulla (veriseula raskausviikolla 9–12 ja niskaturvotuksen mittaaminen yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä raskausviikolla 11–14) tai vaihtoehtoisesti keskiraskauden seerumiseulonta raskausviikolla 15–17 sekä ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikolla 18–21 tai raskausviikon 24 jälkeen.

On tärkeää muistaa, että seulonta on vapaaehtoista ja odottava äiti ratkaisee itse, haluaako hän sikiötutkimuksia. Terveystieteiden ammattilaisten pitää antaa informaatiota tutkimusten luotettavuudesta ja riskeistä sekä näytteenoton ajankohdasta ja tulosten ilmoittamisen menettelystä. THL on tuottanut [oppaita perheille 2](#).

Jatkotutkimukset

Jos seulontatulokset viittaa suurentuneeseen kehityshäiriön riskiin, vanhempien pitää päättää, haluavatko he jatkotutkimuksia. Sikiön rakenteita voidaan tutkia tarkemmalla ultraäänitutkimuksella ja joskus magneettitutkimuksella. Kromosomitutkimus voidaan tehdä joko istukanäytteestä tai lapsivesinäytteestä. Näihin tutkimuksiin liittyy keskenmenoriski, joka kuitenkin on matala, alle 1 %.

Istukanäytetutkimus voidaan ottaa 10. raskausviikon jälkeen. Näyte otetaan neulalla vatsanpeitteiden ja kohdun seinämän läpi. Neula pistetään ultraääniohjauksessa istukan alueelle, josta saadaan ruiskuun hiukan istukkakudosta. Istukanäytteestä voidaan useimmiten saada nopeasti mikroskooppissa tutkittavaksi jakautuvia soluja, joissa kromosomit värjättyinä näkyvät. Silloin vastaus saadaan yleensä muutaman päivän sisällä. Jos tämä ei onnistu, näyte viljellään, jolloin tulos saadaan 3–4 viikossa.

Lapsivesitutkimus tehdään yleisimmin 15.–16. raskausviikolla. Lapsivesinäyte otetaan neulalla vatsanpeitteiden läpi ultraääniohjauksessa, ja 10–20 ml lapsivettä imetään näytteeksi. Lapsivedessä on aina jonkin verran sikiön soluja, jotka viljellään kromosomitutkimusta varten. Vastaus saadaan 2–3 viikon kuluessa. Istukka- ja lapsivesinäytteen soluista sekä lapsivedestä voidaan myös tehdä muita tarvittavia tutkimuksia.

Jokaisessa sairaanhoitopiirissä tarjotaan nykyisin riskiryhmään joutuneille äideille kromosomitutkimuksen vaihtoehtona mahdollisuutta osallistua toiseen, tarkempaan seulontaan äidin verestä määritetyn sikiöperäisen DNA:n perusteella (NIPT). Tähän tutkimukseen ei liity keskenmenoriskiä. NIPT-tutkimus tunnistaa herkästi yleisimmät sikiön kromosomipoikkeavuudet; eli 13-, 18- ja 21-trisomian.

Jatkotoimenpiteet, jos tutkimustulokset ovat poikkeavia

Jos sikiön rakennetutkimuksen tai kromosomitutkimuksen tulos on poikkeava, sen merkityksen ymmärtämiseksi ja mahdollisten jatkotoimenpiteiden suunnittelemiseksi vanhemmille järjestetään mahdollisuus perinnöllisyysneuvontaan tai ainakin keskusteluun synnytyslääkärin kanssa. Jos vanhemmat niin päättävät, on mahdollista sikiön vaikean kehityshäiriön tai vamman vuoksi hakea raskauden keskeytystä 24. raskausviikolle asti. Jos raskautta jatketaan, järjestetään sen seuranta, synnytys ja lapsen mahdollisesti tarvitsema hoito synnytyksen jälkeen parhaalla mahdollisella tavalla.