



Asetus raskaana olevien seulonnoista

Marja Hietala

Perinnöllisyyslääkäri

TYKS Perinnöllisyyspoliklinikka

TY Lääketieteellinen biokemia ja genetiikka



SIKIÖSEULONNAT

- tarjolla kaikille raskaana oleville tai tietyille suuremmalle ryhmälle

KOHDENNETUT SIKIÖTUTKIMUKSET

- tarjolla perheille, joissa jonkin perinnöllisen sairauden tai kromosomipoikkeavuuden riski on suurentunut

- sikiöseulonnat ja -tutkimukset ovat vapaaehtoisia

- vanhemmat päättävät itse osallistumisesta ja toimenpiteistä poikkeavaan tulokseen liittyen

- päätöksenteon tueksi tarvitaan riittävästi tietoa kaikissa vaiheissa

Valtioneuvoston asetus 1339 (21.12.2006):

- varhaisraskauden yleinen uä h10-14
- trisomiaseulontana ensisijaisesti I trimesterin yhdistelmäseulonta (vaihtoehtoisesti II trimesterin seula)
- rakenne-uä h18-21 tai h24 jälkeen

Varhaisraskauden yleinen uä

- Tavoitteena raskauden ja synnytyksen hyvä hoito
 - Mm. raskauden keston määrittäminen, monisikiöraskaudet
 - Tähän voidaan yhdistää niskaturvotusmittaus

Kromosomipoikkeavuuksien seulonta

- Niskaturvotusmittaus raskausviikolla 10-12
- Seerumiseula viikolla 8-11: PAPP-A, HCG

TAI

- jos äiti tulee neuvolaan 12 rvk:n jälkeen tai luotettava NT-mittaus ei ole mahdollinen:
 - II trimesterin seerumiseula (AFP, HCG) 15-16 rvk:lla

- Seulonnassa positiivinen tulos → tarjotaan mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimukseen istukka- tai lapsivesinäytteestä
- Yli 40-vuotiaille voidaan tarjota suoraan mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimukseen

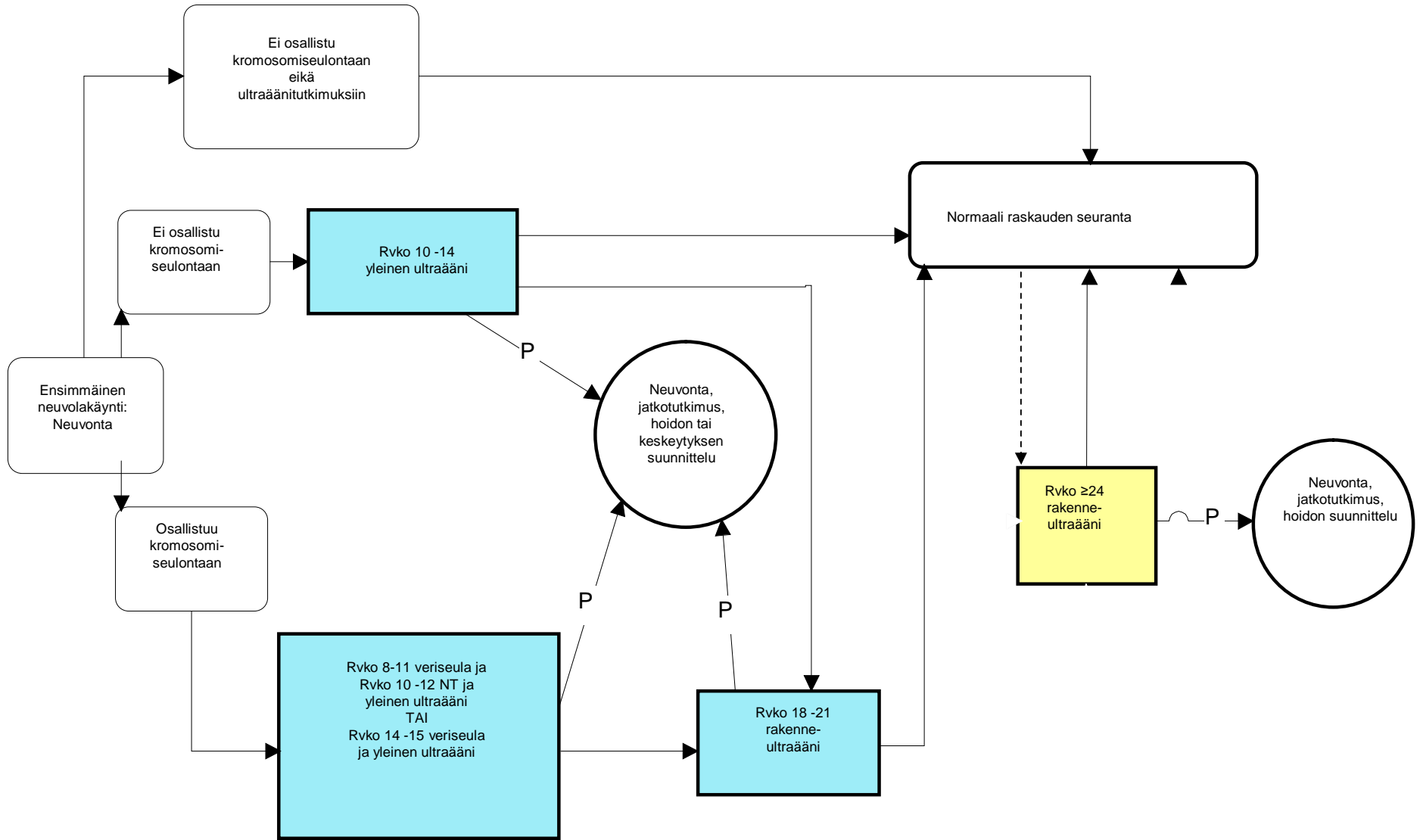
Sikiön rakennepoikkeavuuksien ultraääniseulonta

- Raskausviikoilla 18-21
 - Vaikeat rakennepoikkeavuudet
 - Mahdollisuus jatkotutkimuksiin ennen 24. rvk:n päättymistä

TAI

- 24. raskausviikon jälkeen
 - Poikkeavuudet, joiden kohdalla lapsen ennustetta voidaan parantaa suunnittelemalla raskauden seuranta ja synnytys

- Tarjonnan tulee olla sama kaikille
- Seulonta on toteutettava teknisesti laadukkaasti
- Informaatio ja jatkotutkimukset nopeasti
 - Esim. poikkeava seulavastaus viikon sisällä
- Laadullisten tavoitteiden turvaaminen ja seulonnan toteuttamisen valvonta



Lisätietoa

- <http://finohta.stakes.fi/FI/sikioseulonnat/ammatilaisille/index.htm>
- <http://finohta.stakes.fi/FI/sikioseulonnat/perheille/index2.htm>

- [Sikiöseulontaesite](#)
- [Jatkotutkimusesite](#)

