



(Perinnöllisyys)neuvonta sikiöseulonnoissa

Turku 27.11.2008

Maila Penttinen, el

Perinnöllisyyspoliklinikka, TYKS



Sikiöseulonnat

- n Äidin iän perusteella tehtävä kromosomitutkimus
- n Rakenteellinen ultraäänitutkimus
- n Raskauden toisen kolmanneksen kaksoisveriseula
- n NT-tutkimus
- n Varhaisraskauden yhdistelmäseula



Seulaneuvonta

- n Seulontoja koskeva neuvonta annetaan neuvolassa **ennen näytteen ottamista**
- n Neuvonnan tulee sisältää tieto siitä,
 - “ mitä on tarjolla
 - “ mitä seulatutkimuksella etsitään
 - “ mitä tarkoittaa ”seulapositiivinen” ja ”seulanegatiivinen”
 - “ mitä jatkotutkimuksia ”seulapositiivisille” tarjotaan
 - “ mitä hyötyä jatkotutkimuksista on ja mitä riskejä niihin sisältyy
 - “ **että seulontaan osallistuminen on vapaaehtoista!**



Neuvonta, kun seulan tulos on poikkeava


n Kerrotaan

- “ että seulatulos **ei tarkoita sitä, että sikiö on sairas**, vaan sitä, että **sikiöllä on kohonnut riski olla sairas**
- “ mitä jatkotutkimuksia on tarjolla (sikiön kromosomitutkimus, MRI, infektiotutkimukset, hematologiset tutkimukset)
- “ miten näyte otetaan
- “ mitä näytteestä tutkitaan
- “ mitä tutkimuksella voidaan löytää
- “ miten tutkimustulos ilmoitetaan potilaalle
- “ mitä poikkeava löydös ”käytännössä” merkitsee
- “ mitä riskejä tutkimukseen liittyy (keskenmenon riski)
- “ **että kaikki jatkotutkimukset ovat vapaaehtoisia**



Jos sikiöllä **todetaan** sairaus/ rakenteellinen poikkeavuus odottava äiti ohjataan

n **perinnöllisyysneuvontaan**, jonka lähtökohtana on hänen ja hänen puolisonsa tarve saada mahdollisimman paljon tietoa sikiön sairaudesta tai poikkeavasta löydöksestä

- 
- n **Perinnöllisyysneuvonnassa** annetaan ymmärrettävässä muodossa luotettavaa tietoa taudin syystä, hoitomahdollisuuksista, ennusteesta, periytymisestä ja toistumisriskistä
 - n Neuvonnan periaatteita ovat:
 - “ **rehellinen tiedon välittäminen**
 - “ **ohjailemattomuus**
 - “ **asiakkaan omien päätösten kunnioittaminen**
 - “ **luottamuksellisuus**
 - n Tämän tiedon avulla neuvottavien toivotaan paremmin sopeutuvan tilanteeseen, jossa **he joutuvat ratkaisemaan jatketaanko raskautta vai ei**



Sikiöseulontojen perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset TYKS:ssa vuonna 2006

	Lukumäärä
Kromosomivika:	
Ikä	5
NT	12
Muu ultraäänilöydös	6
Yhteensä	23
Pelkkä ultraäänilöydös	13
Yhteensä	36



Jälkineuvonta

- n Annetaan raskauden keskeytyksen jälkeen tai kun lapsi on syntynyt
- n Käydään läpi sikiön/lapsen löydökset ja kaikki tutkimustulokset
- n Keskustella sikiö-/ alkiodiagnostiikan mahdollisuuksista seuraavassa raskaudessa
- n Puhutaan myös muista perhesuunnittelun vaihtoehtoista



Seuraava raskaus ?

- n **Sikiön kromosomitutkimus** (istukka tai lapsivesi)
 - “ sikiön/lapsen kromosomivika
 - “ jommallakummalla vanhemmalla todettu tasapainottunut kromosomien osienvaihtuminen (translokaatio)
- n **Foolihappoprofylaksia**
 - “ sikiöllä todettu neuraaliputken sulkeutumishäiriö
- n **Äidin seerumin AFP** raskauden 15 viikolla
 - “ sikiöllä todettu neuraaliputken sulkeutumishäiriö tai vatsanpeitteiden sulkeutumishäiriö



Seuraava raskaus ?

n **Mutaatiotutkimus** (istukkanäyte)

- “ sikiön/lapsen sairauden syynä on yhden geenin mutaatio, joka on tiedossa

n **Ultraäänitutkimus** (toistuvasti)

- “ Sikiöllä/lapsella on synnynnäinen kehityshäiriö, joka on mahdollista todeta ainoastaan ultraäänitutkimuksella



Neuvonnan haasteita

- n ”**Kantasuomalaiset**” neuvottavat:
- n ”Sama kieli, oma mieli”
- n Kuitenkin
 - “ Asia ja termit outoja
 - “ Riski-käsite vaikea ymmärtää
 - “ Poikkeavan tuloksen aiheuttama shokki päätöksiä tehtäessä



Neuvonnan haasteita

- n **Ei-suomalaista alkuperää olevat neuvottavat:**

- .. ”Vieras kieli, eri mieli” eli

- n Yhteinen kieli puuttuu (tulkin tarve)

- n Neuvottavalta saattaa puuttua kaikki tiedot perusbiologiasta

- n Naisen asema on erilainen

- n Muut kulttuuriin uskontoon liittyvät erot



Neuvonnan haasteita

- n Odottavan äidin iästä, koulutustasosta, uskonnosta ja etnisestä taustasta huolimatta riippumatta neuvonnan sisällön on tultava ymmärretyksi.
- n Jos seulan/sikiötutkimuksen tulos on poikkeava neuvottava joutuu tekemään ratkaisunsa jatkotutkimuksista/raskauden keskeyttämisestä tai jatkamisesta saamansa neuvonnan perusteella.