



## Downin oireyhtymän seulonta alkuraskaudessa – haluatko osallistua?

Tämän tiedotteen tarkoitus on auttaa sinua päättämään, haluatko osallistua Downin oireyhtymän seulontaan. Seulonta perustuu ultraäänitutkimukseen ja äidin verinäytteisiin. Sen avulla on mahdollista jo alkuraskaudessa löytää hyvin suuri osa Downin oireyhtymää<sup>1)</sup> sairastavista sikiöistä.

***Seulontaan samoin kuin mahdollisiin jatkotutkimuksiin osallistuminen on vapaaehtoista.***

**Seulonnan tarkoitus** on löytää ja ohjata jatkotutkimuksiin ne äidit, joiden raskaudessa on suurentunut todennäköisyys saada Downin oireyhtymää sairastava lapsi. Todennäköisyys lasketaan äidin iän, ultraäänitutkimuksessa määritetyn niskaturvotuksen paksuuden ja äidin verinäytteistä määritettyjen merkkiaineiden pitoisuuksien perusteella<sup>2)</sup>. Lopullisen todennäköisyyden laskee tätä varten kehitetty **tietokoneohjelma**. Positiivinen seulontatulokset tarkoittaa, että kyseisessä raskaudessa sikiöllä on suurentunut todennäköisyys sairastaa Downin oireyhtymää.

Viidessä prosentissa raskauksista seulontatulokset on positiivinen eli sikiöllä on suurentunut todennäköisyys Downin oireyhtymään. Tähän viiden prosentin ryhmään keskittyy yli 80 % niistä raskauksista, joissa sikiöllä todella on Downin oireyhtymä. On hyvä huomata, että suurimmassa osassa niistä raskauksista, joissa seulontatulokset on positiivinen, sikiöllä ei ole Downin oireyhtymää.

Nykyinen menetelmä on parempi kuin pelkästään äidin ikään perustuva seulonta, ja löytää siis paremmin ne raskaudet, joissa riski sikiön sairastamaan Downin oireyhtymään on kohonnut. Nämä seulonnan avulla löydettävissä olevat äidit voidaan ohjata **jatkotutkimuksiin**, jos he niin haluavat. Jatkotutkimuksilla tarkoitetaan sikiön kromosomien tutkimista sikiön soluista ottamalla istukka- tai lapsivesinäyte. Mikäli sikiön todetaan sairastavan Downin oireyhtymää, perheen on mahdollista valmistautua sairaan lapsen syntymään tai päättää raskauden keskeyttämisestä, mikä on Suomen lain mukaan mahdollista 24 raskausviikkoon saakka.

### Neuvolan läheteellä seulontaan

Riskiraskausseulonta toteutetaan neuvolan läheteellä synnytys sairaalan äitiyspoliklinikalla. Raskausviikkojen 10-12 välisenä aikana tehdään ensin ultraäänitutkimus, jossa sikiön koko ja niskaturvotuksen paksuus määritetään. Samana tai lähipäivinä otetaan äidistä verinäyte, josta määritetään merkkiaineiden pitoisuudet. Tietokoneohjelma laskee riskin suuruuden. Vastaus tulee viikon kuluttua verinäytteiden ottamisesta.

.....Downin oireyhtymän seulonta alkuraskaudessa – haluatko osallistua?

**Negatiivinen seulontatulos eli matala todennäköisyys** Downin oireyhtymään ilmoitetaan äidille kirjeitse. Tämä tarkoittaa, että Downin oireyhtymän todennäköisyys kyseisessä raskaudessa on pienempi kuin 35-vuotiaan äidin pelkästään ikään liittyvä todennäköisyys (riskiluku pienempi kuin 1:250).

Negatiivisen seulontatuloksen saa noin 95 % äideistä. Negatiivinen seulontatulos ei kuitenkaan koskaan takaa, että sikiö on täysin terve.

**Positiivinen seulontatulos eli suurentunut todennäköisyys** tarkoittaa, että kyseisessä raskaudessa Downin oireyhtymän todennäköisyys on suurempi kuin 1:250 ja jatkotutkimukset sikiön kromosomiston määrittämiseksi ovat mahdollisia perheen niin halutessa. **Positiivisesta seulontatuloksesta ilmoitetaan äidille puhelimitse tai kirjeitse** Naistenklinikan Sikiötutkimusyksiköstä, jolloin myös kerrotaan jatkotutkimuksiin liittyvistä asioista ja varataan tarvittaessa niihin aika.

Downin oireyhtymä on mahdollista todeta varmuudella vain sikiön soluista, joita saadaan tutkittaviksi joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Kumpaankin menetelmään liittyy pieni keskenmenon vaara (alle 1 %), joten on tärkeää, että näytteisiin ohjautuvat vain ne naiset, joiden raskaudessa on todettu suurentunut todennäköisyys.

**Raskauden edetessä** kaikkien alkuraskauden seulonnassa käyneiden on mahdollista käydä toisessa ultraäänitutkimuksessa raskausviikoilla 19-21 sikiön rakenteiden tarkastelemiseksi. Mikäli sen tulos on normaali, niin raskautta seurataan normaalisti neuvolassa.

- 1) **Downin oireyhtymä** eli 21-trisomia on häiriö, jonka aiheuttaa solussa esiintyvä ylimääräinen kromosomi nro 21. Ylimääräisen kromosomin syynä on häiriö munasolun tai siittiön muodostumisessa jo ennen hedelmöitymistä. Suomessa Downin oireyhtymää sairastavia lapsia syntyy noin yksi kuuttasataa tervettä lasta kohti. Downin oireyhtymää sairastavat ovat keskivaikeasti kehitysvammaisia, heillä on tyypilliset kasvonpiirteet ja melko usein synnynnäinen sydänvika sekä lisääntynyt riski sairastua leukemiaan.
- 2) Niissä raskauksissa, joissa sikiöllä on Downin oireyhtymä, niskaturvotus on suurentunut ja merkkiaineet (HCG-beeta ja PAPP-A) erittyvät istukasta äidin verenkiertoon eri pitoisuuksina kuin normaalissa raskaudessa.