

Sikiötutkimukset

Dos. Riitta Salonen-Kajander

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka, 2009

Milloin tutkimuksia voidaan tehdä?

Alkuraskauden sikiötutkimuksia tehdään kahdenlaisissa tilanteissa. Tutkimus voidaan tehdä tietyn taudin tai kehityshäiriön poissulkemiseksi sellaisessa perheessä, jossa tiedetään olevan jokin tällainen riski. Toisaalta niitä tehdään myös kunnan äitiyshuollon järjestäminä seulontoina perheissä, jotka haluavat tutkimuksia. Seulonnoilla pyritään pienentämään sitä riskiä, että perheeseen syntyisi yllättäen sairas lapsi. Jos sikiöllä todettaisiin kehityshäiriö tai sairaus, aborttilakimme mukaan perhe voi halutessaan hakea lupaa raskauden keskeyttämiseen. Sen äärimmäinen takaraja sikiön vakavan sairauden perusteella on 24. raskausviikko.

Raskauden aikaisia seulontatutkimuksien järjestämistä kunnissa koskee vuoden 2006 lopussa annettu asetus seulonnoista ja siihen liittyvä ohjeistus. Niiden tarkoituksena on saattaa raskaudenaikaisten seulontojen tarjonta kaikissa kunnissa mahdollisimman yhdenmukaisiksi vuoden 2009 loppuun mennessä.

Seulontoihin ja tutkimuksiin osallistuminen

Seulonnat ja sikiötutkimukset ovat aina vapaaehtoisia. Vanhemmat itse harkitsevat haluavatko seulontatutkimuksia ja päättävät myös tehdäänkö varsinaisia sikiötutkimuksia, jos niihin on aiheutta. Tietoa päätöksen tekoa varten on saatavissa äitiysneuvoloista ja Internetistä. Neuvolat ovat myös parhaiten perillä siitä, mitä seulontamenetelmiä kunnassa on käytettävissä julkisin varoin. Jos vanhemmat haluaisivat tutkimuksia, joita kotikunnassa ei ole tarjolla, ne on useimmiten mahdollista saada yksityisesti omalla kustannuksella.

Seulontatutkimukset poimivat aina suuren joukon normaaleja raskauksia korkeariskisiksi, vaikka vain pienessä osassa sikiöllä on jokin kehityshäiriö. Toisaalta seulontatutkimukset eivät paljasta kaikkia poikkeavia raskauksia. Tämä asia on hyvä ottaa huomioon, kun päättää osallistumisestaan. Seulontatutkimuksen normaali tulos ei siis takaa syntyvän lapsen terveyttä.

Jos perheessä tuntuu jo etukäteen arvioiden olevan jonkin perinnöllisen taudin riskiä, kannattaa ottaa yhteyttä perinnöllisyysneuvontaan jo ennen raskautta. Silloin sikiötutkimusmahdollisuuksien suhteen ehkä epäselvä tilanne ehditään selvittää ennen raskautta ja ratkaisut tutkimuksiin osallistumisesta voidaan tehdä kaikessa rauhassa. Perinnöllisyysneuvontaa on saatavana kaikissa yliopistosairaaloissa, Väestöliitossa ja Folkhälsanilla.

Minkälaisia tutkimuksia voi tehdä?

Ultraäänitutkimus on tavallisin sikiön kehitystä ja terveyden tilaa selvittävä tutkimus. Sen avulla voidaan seurata sikiön kasvua ja nähdä ovatko sikiön rakenteet normaalisti muodostuneet. Istukasta ja lapsivedestä voidaan ottaa näytteitä sikiön kromosomi-, geeni- tai joitakin muita tutkimuksia varten. Näytteenotto lisää hiukan (1/2-1%) raskauden keskenmenoriskiä ja tutkimuksia tehdäänkin

yleensä vain, jos raskaudessa tiedetään olevan suurentunut riski kromosomipoikkeavuuteen tai johonkin tiettyyn kehityshäiriöön tai tautiin, joka tutkimuksella voidaan todeta.

Ultraääniseulontatutkimukset

Äitiysneuvolat kautta maan tarjoavat raskaana oleville äideille mahdollisuuden kahteen ultraäänitutkimukseen raskaudessa. Tutkimuksen tarkoitus on varmistaa raskauden kesto, sikiöiden lukumäärä, istukan sijainti ja lisäksi tarkastella sikiön rakenteita (mm. aivot, selkäranka, sydän, virtsatiet, raajat). Ultraäänitutkimuksella voi myös seurata sikiön kasvua ja liikkumista, lapsiveden määrää ja napasuonten verivirtausta loppuraskaudessa.

Raskauden ensimmäisellä kolmanneksella ultraäänitutkimus tehdään yleensä emättimen kautta ja sen jälkeen vatsanpeitteiden läpi ihon päältä. Ultraäänitutkimus on sikiölle ja äidille vaaraton.

Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

Varhainen yleinen ultraäänitutkimus tehdään 10 – 13 raskausviikoilla. Siinä varmistetaan sikiön elossa olo, todetaan sikiöiden lukumäärä ja arvioidaan raskauden kesto. Vaikeimmat sikiön rakenteen poikkeavuudet voivat myös näkyä tässä tutkimuksessa. Jos vanhemmat haluavat sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontaa, sen yhteydessä mitataan sikiön niskaturvotuksen paksuus.

Niskaturvotuksen mittaus

Varhaisen yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä voidaan mitata sikiön niskaturvotus 11-13 raskausviikolla sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontaa varten. (Ks. Yhdistelmäseulonta.) Lähes kaikilla sikiöillä esiintyy niskan alueella muutaman millimetrin paksuinen ihonalainen turvotus. Sen suurentuminen lisää tilastollisesti sikiön kromosomipoikkeavuuden riskiä. Turvotus on yleensä ohimenevää ja häviää usein neljänentoista raskausviikon jälkeen, vaikka sikiöllä olisi kromosomipoikkeavuus. Lisääntynyt niskaturvotus voi joskus harvoin johtua myös jostain muusta kehityshäiriöstä kuin kromosomipoikkeavuudesta (esimerkiksi synnynnäisestä sydänviasta). Toisaalta on tärkeää ymmärtää, että sikiöllä voidaan todeta lisääntynyttä niskaturvotusta, vaikka mitään kehityshäiriötä ei olisikaan. Turvotus kertoo vain kohonneesta poikkeavuuden todennäköisyydestä. Samoin sikiöllä voi olla kromosomipoikkeavuus, vaikka niskaturvotusta ei olisikaan tavallista enempää.

Toisen raskauskolmanneksen ultraääniseulonta sikiön rakenteiden tarkastelemiseksi

Sikiön rakenteita voi tyydyttävällä tarkkuudella tarkastella n.18. raskausviikosta lähtien. Tutkimukseen kuuluu keskushermoston, eli aivojen ja selkärangan alueen tarkastelu, sydämen neljän lokeron, kahden kammion ja kahden eteisen toteaminen. Siinä näkyvät yleensä hyvin myös nesteen täyttämät mahalaukku ja virtsarakko sekä munuaiset.

Noin 50-60% sikiön merkittävistä rakennevioista voidaan todeta. Jos ultraäänitutkimuksessa epäillään poikkeavuutta, äiti lähetetään lisätutkimuksiin (yliopistolliseen) keskussairaalaan, jossa tilanne arvioidaan ja tehdään mahdollisesti tarvittavat lisätutkimukset, kuten sikiön kromosomi- tai muut tutkimukset.

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontatutkimukset

Ihmisen arviolta 35 000 perintötekijää eli geeniä sijaitsevat solujen sisällä kromosomeissa. Tavallisesti ihmisellä on 23 paria kromosomeja, eli yhteensä 46 kappaletta. Kromosomiparin jäsenistä toinen on periytynyt äidiltä ja toinen isältä. Kromosomisairaus johtuu siitä, että kromosomeja on liikaa tai liian vähän tai että jonkin kromosomin materiaalia on liikaa tai liian vähän. Yleisin ihmisen kromosomipoikkeavuus on pienimmän kromosomin numero 21 esiintyminen kolminkertaisena eli trisomisena. Tämä 21-trisomia aiheuttaa Downin oireyhtymän. Sen pääoireet ovat kehitysvammaisuus, tyypilliset ulkonäköpiirteet ja erilaiset sisäelinten rakennepoikkeamat, joista tavallisin on synnynnäinen sydänvika. Myös kromosomien 18 ja 13 trisomiat tunnetaan vaikeiden synnynnäisten kehityshäiriöiden aiheuttajina.

Vaikka kromosomisairaudet johtuvat perintötekijöiden poikkeavasta määrästä, eivät ne yleensä ole perittyjä, vaan syntyneet muna- tai siittiösolun jakautumishäiriön seurauksena. Siten joka ainoassa raskaudessa sikiöllä on pieni kromosomien poikkeavuuden riski. Kromosomimuutoksia esiintyy kuitenkin useammin 35 vuotta täyttäneiden äitien raskauksissa, ja 38-vuotiaan äidin vastasyntyneellä kromosomipoikkeavuuden riski on 1 %:n luokkaa, 45-vuotiaan n. 5 %. Kun asiaa arvioidaan raskauden alussa niihin aikoihin kun sikiön kromosomitutkimuksia tehdään, todennäköisyydet ovat vastaavasti n. 1,5 % ja 7%. Ero johtuu siitä, että melko huomattava osa sikiön kromosomipoikkeavuuksista aiheuttaa raskauden keskenmenon vielä loppuraskauden kuluessa. Kromosomipoikkeavuuksien yleistyminen äidin iän karttuessa johtuu todennäköisesti munasolujen ikääntymisestä, isän vanheneminen ei lisää tätä riskiä.

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta on ensisijainen tapa seuloa sikiön kromosomipoikkeavuuksia. Sitä varten tarvitaan tiedot äidin iästä, raskauden kestosta, äidin veren seerumin tiettyjen merkkiaineiden pitoisuuksista ja sikiön niskaturvotuksen paksuudesta. Seulontaan tarvittava äidin verinäyte voidaan ottaa 9-11 raskausviikoilla. Ultraäänitutkimus, jossa niskaturvotus mitataan tehdään 11-13 raskausviikoilla. Tulos seulonnasta saadaan vasta kun verinäytteiden merkkiainemääritysten ja ultraäänitutkimuksen tulokset yhdistetään.

Yhdistelmäseulonnassa äidin verinäytteestä tutkitaan yleensä kahden eri merkkiaineen pitoisuutta. Toinen on istukkapaperäinen hormoni hCG-β (koriongonadotropiinin β-ketju) ja toinen PAPP-A (Pregnancy Associated PlasmaProtein A) eli raskauteen liittyvä plasman proteiini A. Raskauden keston nähden pieni PAPP-A:n seerumipitoisuus ja suuri hCG-β:n pitoisuus kertovat suurentuneesta sikiön Downin oireyhtymän todennäköisyydestä.

Ultraäänitutkimuksessa mitataan niskaturvotuksen määrän lisäksi sikiön vartalon pituus raskauden keston määrittämiseksi. Kromosomipoikkeavuuksien todennäköisyys on sitä suurempi mitä enemmän niskaturvotusta on.

Verinäytteen merkkiaineiden mittaustulokset, äidin ikä ja ultraäänitutkimustiedot yhdistetään tilastollisen laskentaohjelman avulla. Sen tulos ilmoitetaan riskilukuna, joka kertoo sikiön kromosomipoikkeavuuden todennäköisyyden meneillään olevassa raskaudessa, esimerkiksi yksi sadasta eli 1/100, 1/250, 1/1000 jne. Jos todennäköisyys ylittää sovitun rajan, esim. 1/250, raskaana olevalle tarjotaan mahdollisuutta istukkanäyte- tai lapsivesitutkimukseen, joiden avulla sikiön kromosomit voidaan tutkia. Kohonneen riskin ryhmään seuloutuu yleensä noin 5% raskauksista.

Yhdistelmäseulonnalla voidaan löytää 80–90 prosenttia raskauksista, joissa sikiöllä on Downin oireyhtymää aiheuttava 21-trisomia. Toisaalta, vaikka 21-trisomian todennäköisyys olisi seulontatutkimustuloksen mukaan pienempi kuin 1/250, sikiöllä voi siitä huolimatta olla Downin oireyhtymä tai jokin muu kromosomipoikkeavuus. Samoin, vaikka seulontatutkimuksesta saa positiivisen tuloksen, useimmiten sikiöllä ei ole Downin oireyhtymää, vaan sikiön kromosomit ovat normaalit. Tutkimus kertoo vain kohonneesta kromosomipoikkeavuuden todennäköisyydestä. Vasta jatkotutkimuksessa selviää, onko sikiöllä normaalit vai poikkeavat kromosomit.

Toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonta

Jos varhaisraskauden yhdistelmäseulonta ei ole syystä tai toisesta mahdollinen, voidaan sikiön kromosomipoikkeavuuksien riskiä arvioida toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnalla. Mittaamalla 15. raskausviikon jälkeen otetusta äidin verinäytteestä eräiden merkkiaineiden pitoisuuksia (esim. alfa-fetoproteiini l. AFP, koriogonadotropiini l. hCG tai sen β -ketju hCG- β) ja huomioimalla raskauden kesto ja äidin ikä saadaan Downin oireyhtymän todennäköisyydestä kertova riskiluku (Ks. varhainen yhdistelmäseulonta). Kohonneen riskin ryhmään seuloutuu noin 5% raskauksista, ja näille äideille tarjotaan mahdollisuus sikiön kromosomitutkimukseen lapsivesinäytteestä. Tämä menetelmä paljastaa 60-70% Downin oireyhtymätapauksista.

Toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontaan sisältyvä äidin seerumin AFP määrittäminen toimii yksinään joidenkin sikiön kehityshäiriöiden seulontamenetelmänä. Jos sen pitoisuus on normaalia suurempi (raja-arvona yleensä 2,5 x kyseisen raskausviikon mediaani) voidaan epäillä, että myös lapsiveden AFP-pitoisuus on suurentunut. Tämä voidaan selvittää määrittämällä AFP-pitoisuus myös lapsivesinäytteestä. Jos se on siinä normaali (n. 80-90% tapauksista), äidin seerumin kohonnut AFP-pitoisuus ei johdu sikiön kehityshäiriöstä, vaan jostain muusta syystä, esim. raskauden aikaisesta verenvuodosta, jolloin istukan kautta on päässyt AFP:tä tavallista enemmän äidin verenkiertoon. Normaalia suurempi lapsiveden AFP-pitoisuus on aina lisäselvittelyjen aihe (Ks. Lapsiveden AFP-tutkimukset)

Muut kromosomipoikkeavuudet seulontatutkimuksissa

Vaikka kaikki yllämainitut seulontatutkimukset on suunniteltu tavallisimman kromosomipoikkeavuuden eli 21-trisomian löytämiseksi, löytyy jatkotutkimuksena suoritettussa sikiön kromosomitutkimuksessa muitakin kromosomipoikkeavuuksia. Tavallisimpia näistä ovat ylimääräinen kromosomi 18 ja 13, puuttuva X-kromosomi tytöllä ja muut sukukromosomien X ja Y lukumääräpoikkeavuudet. Yleisesti voidaan sanoa, että kaikkien muiden paitsi sukukromosomien poikkeavuudet aiheuttavat vakavan kehityshäiriön. Tytön puuttuva X-kromosomi aiheuttaa usein sikiölle vaikean turvotuksen, joka helposti johtaa raskauden keskenmenoon, mutta muut sukukromosomipoikkeavuudet ovat yleensä seuraamuksiltaan lieviä tai eivät aiheuta lainkaan oireita.

Kaikista sikiötutkimuksissa todetuista kromosomipoikkeavuuksista keskustellaan vanhempien kanssa perusteellisesti. Näin he saavat asiasta yksityiskohtaista tietoa ja voivat täydentää sitä omilla kysymyksillään, voidakseen päättää raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä.

Jo tiedossa olevan perheen ongelman vuoksi tehtävät sikiötutkimukset

Sikiötutkimuksia tehdään myös eräiden harvinaisten perinnöllisten sairauksien ja kromosomuutosten toteamiseksi niissä perheissä, joissa tällainen riski on etukäteen tiedossa.

Tutkimuksen tarve ja käytettävät menetelmät arvioidaan näissä tapauksissa yksilöllisesti. Suureen osaan perinnöllisiä sairauksia tai kehityshäiriöitä ei ole käytettävissä mitään sikiödiagnostisia menetelmiä. Nämä sikiötutkimukset tehdään yleensä yliopistollisten keskussairaaloiden perinnöllisyyspoliklinikoilla.

Perinnöllisten kromosomipoikkeavuuksien tutkimukset

Joskus harvoin kromosomimuutos voi periytyä. Tällöin on yleensä kyse kromosomitranslokaatiosta. Se tarkoittaa tilannetta, jossa kahden kromosomin osat ovat vaihtaneet paikkaa. Tässä tilanteessa kromosomiaineksen määrä on pysynyt muuttumattomana, eikä näin syntynyt tasapainoinen (balansoitunut) kromosomitranslokaatio aiheuta kantajalleen mitään terveydellistä haittaa eikä aina ongelmia lasten hankintaan. Noin 0.5 %:lla ihmisistä on tällainen tasapainoinen kromosomitranslokaatio, joista useimmat eivät ole edes tietoisia.

Kromosomitranslokaatio voi kuitenkin periytyä lapselle ns. epätasapainoisessa muodossa, jolloin kromosomiainesta on periytynyt lapselle liikaa ja/tai liian vähän, jolloin myös perintötekijöitä on liikaa tai liian vähän. Tällainen epätasapainoinen (balansoimaton) translokaatio aiheuttaa lapselle useimmiten vaikean kehityshäiriön. Sikiön kromosomitutkimuksessa voidaan nähdä, onko translokaatio periytynyt vanhemmalta lapselle ja missä muodossa se on, oireettomassa vai oireita aiheuttavassa muodossa. Kromosomitutkimus tehdään joko istukan tai lapsiveden soluista.

Sikiöaikaiset geenitutkimukset

Geenit ovat mukana lähes kaikissa sairauksissa. Useimmiten ne ovat vain vaikuttamassa sairastumisalttiuteen, mutta varsinaisissa perinnöllisissä ”Mendelin lakien” mukaan periytyvissä taudeissa geenit todella määräävät kuka sairastuu ja kuka ei. Geenitutkimuksia voidaan tehdä, kun sikiöllä tiedetään olevan kohonnut riski tautiin, jonka geenivirhe on tiedossa tai kun ns. kytKentätutkimusten avulla voidaan tehdä johtopäätöksiä geenin periytymisestä perheessä. Geenitutkimukset tehdään yleensä istukanäytteen soluista.

Lapsivesitutkimus

Kuinka lapsivesitutkimus tehdään?

Lapsivesitutkimus tehdään yleensä raskauden 15-16. viikolla viimeisistä kuukautisista laskettuna. Kohtuontelossa on silloin lapsivettä sikiön ympärillä noin 3 dl, ja siitä voidaan haitatta ottaa tutkimukseen tarvittavat 15-25 ml. Näytteenottoa edeltää ultraäänitutkimus, jossa varmistetaan raskauden kesto ja sikiöiden lukumäärä ja nähdään myös istukan sijainti.

Lapsivesinäyte otetaan ohuella neulalla vatsan ihon läpi. Se tuntuu suunnilleen samalta kuin verinäytteen otto. Toimenpiteen jälkeen äiti saa liikkua vapaasti ja palata päivän askareihinsa.

Rhesus-negatiivisille äideille annetaan varmuuden vuoksi vasta-ainepistos.

Lapsivedessä on sikiöstä irronneita soluja, jotka erotetaan näytteestä laboratoriossa. Niitä viljellään 1-2 viikkoa tai pidempään kunnes tutkittavaksi saadaan riittävästi jakautuvia soluja.

Erikoiskäsittelyjen ja värjäyksen jälkeen solujen kromosomit näkyvät mikroskoopissa, ja niiden lukumäärä ja rakenne voidaan tutkia. Kromosomitutkimuksen tulos saadaan yleensä 2-3 viikon kuluttua näytteenotosta.

Lapsivesinäytteestä voidaan tehdä kaikkien kromosomien tutkimuksen sijaan ns. trisomia-PCR-tutkimus, joka kertoo tavallisimpia trisomioita aiheuttavien kromosomien 21, 18 ja 13 sekä sukukromosomien lukumäärän (Ks. Muut kromosomipoikkeavuudet seulontatutkimuksissa). Lapsiveden soluja ei yleensä käytetä geenitutkimuksiin, koska useimpiin tutkimuksiin niistä saadaan eristettyä tarpeeksi DNA:ta vasta muutamia viikkoja kestävän viljelyn jälkeen.

Lapsiveden AFP-tutkimukset

Alfa-fetoproteiini eli AFP on sikiöperäinen valkuaisaine, jota esiintyy jonkin verran lapsivedessä ja raskauden aikana pieniä määriä äidin veressä. Sen pitoisuudet lapsivedessä ovat huomattavasti tavallista korkeampia joissakin sikiön kehityshäiriöissä, joissa iho ei peitä sikiön kudoksia. Näitä ovat mm. erilaiset avanteet kuten selkärankahalkio/selkäydinkohju, vatsanpeitteiden avanne (gastroskiisi) ja napatyrä (omfaloseele).

Suomalaistyyppinen synnynnäinen munuaissairaus (kongenitaalinfroosi) aiheuttaa sikiölle jo raskauden aikana vaikean valkuaisvirtsaisuuden, joka näkyy erittäin korkeina lapsiveden AFP-pitoisuuksina. Sairaus on peittyvästi periytyvä ja sen yhden geenivirheen terveitä kantajia suomalaisista on keskimäärin 1/50. Kantajasikiölläkin voi olla raskauden alussa ohimenevästi valkuaisvirtsaisuutta, joka näkyy normaalia jonkin verran korkeampana lapsiveden AFP-pitoisuutena. Näissä tilanteissa voidaan sairast sikiöt erottaa terveistä geeninkantajista geenitutkimuksin.

Lapsiveden AFP-pitoisuus mitataan seulontamielessä yleensä silloinkin, kun lapsivesinäyte otetaan muusta syystä.

Lapsivesitutkimuksen riskit

Alkuraskauden lapsivesitutkimuksesta on harvoin haittaa, mutta täysin riskitön tutkimus ei ole. Normaalistikin 16. viikon raskauksista vielä 1-2% päättyy keskenmenoon. Lapsivesitutkimus lisää tätä riskiä 0.5 %:n verran. Lapsivesinäyte otetaan ultraäänikuvausvalvonnassa, jolloin varmistetaan ettei sikiöön kajota.

Kromosomitutkimuksen tulos on erittäin luotettava. Vain harvoin tulos on tulkinnanvarainen ns. kromosomimosaikismin vuoksi. Näissä tilanteissa harkitaan, olisiko napaverinäytteen kromosomitutkimuksesta apua tilanteen selvittämiseksi.

Istukkanäytetutkimus

Kuinka istukkanäytetutkimus tehdään?

Istukkanäyte otetaan yleensä 11.-12. raskausviikolla. Ensin tehdään aina ultraäänitutkimus, jolla varmistetaan raskauden kesto ja selvitetään istukan paikka. Vatsan ihon läpi tehtävä näytteenotto aiheuttaa saman verran kipua kuin verinäytteen ottaminen.

Istukassa on useimmiten jo valmiiksi jakautuvia soluja kromosomitutkimusta varten. Näyte saadaan tutkittavaksi jo muutaman päivän viljelyn jälkeen ja tuloskin usein jo noin viikossa. Jos jakautuvia soluja ei ole, niitä joudutaan viljelemään pitempään ja tulos valmistuu usein vasta 3-4 viikon kuluttua.

Istukkanäytteestä voidaan tehdä kaikkien kromosomien tutkimuksen sijaan ns. trisomia-PCR-tutkimus, joka kertoo tavallisimpia trisomioita aiheuttavien kromosomien 21, 18 ja 13 sekä sukukromosomien lukumäärän (Ks. Muut kromosomipoikkeavuudet seulontatutkimuksissa). Lapsivesitutkimukseen nähden istukkatutkimuksen etu on se, että tulos saadaan aikaisemmin. Kromosomien lukumäärä selviää molemmilla tutkimuksilla luotettavasti. Alfa-fetoproteiini-määritykseen istukkanäytettä ei voi käyttää. Istukkanäytteen yhteydessä tehtävä ultraäänitutkimus ei sikiön paljon pienemmän koon vuoksi anna yhtä paljon tietoa kuin lapsivesitutkimuksen yhteydessä tehtävä.

DNA-tutkimukset perheessä esiintyvän taudin geenitutkimusta varten tehdään yleensä aina istukkanäytteestä, koska siitä saadaan eristettyä nopeasti ilman soluviljelyä DNA:ta tutkimuksiin tarvittava määrä.

Istukkanäytetutkimuksen riskit

Alkuraskauden keskenmenot ovat yleisiä, ensimmäisen kolmen raskauskuukauden aikana noin 10-15% raskauksista menee kesken. Vielä kymmenviikkoisiksiin ehtineistä raskauksista 4-5% menee itsestään kesken. Istukkanäytteen otto lisää tätä riskiä vajaan prosentin verran. Itsestään tapahtuvien keskenmenojen tavallisuuden vuoksi ei aina ole selvitettävissä, johtuiko istukkanäytteen jälkeinen keskenmeno juuri näytteen otosta.

Joskus (1-2%:ssa tapauksista) istukkanäytteen kromosomitutkimuksessa esiintyy tulkintavaikeuksia, jotka johtuvat siitä, että istukassa voi esiintyä solulinjoja, joissa on poikkeava kromosomisto, vaikka sikiön kromosomit olisivat normaalit. Tämä näkyy ns. istukkamosaikismina eli näytteessä nähdään sekä kromosomistoltaan normaaleja että poikkeavia soluja. Tuloksen selventämiseksi tehdään usein vielä uusi kromosomitutkimus lapsivesinäytteestäkin. Useimmiten istukkatutkimuksen kromosomitulos on kuitenkin yksiselitteinen ja luotettava.

Lisää aiheesta

[Sikiöseulonnat - Opas lasta odottaville.](#) Stakes.

[Sikiöseulonnan jatkotutkimukset - Sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien epäilyn selvittäminen.](#) Stakes.

[Sikiön poikkeavuuksien seulonta. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan asiantuntijaryhmän muistio. Sosiaali- ja terveysministeriön selvityksiä 2009:1.](#)

[Valtioneuvoston asetus seulonnoista 21.12.2006](#)

Opas kunnille kansanterveystyöhön kuuluvien seulontojen järjestämisestä. Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisu 2007/5

Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisessa.

*Ilona Autti-Rämö, Hanna Koskinen, Marjukka Mäkelä, Annukka Ritvanen, Pekka Taipale ja
asiantuntijaryhmä.*

FinOHTA:n Raportti elokuu 2005 [Pdf](#)