

SIKIÖN POIKKEAVUUKSIEN SEULONTA

Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa
tukevan asiantuntijaryhmän muistio

		KUVAILULEHTI	
Julkaisija: Sosiaali- ja terveysministeriö		Julkaisun päivämäärä: 21.1.2009	
Tekijät Sikiön poikkeavuuksien seulonnan täytäntöönpanoa tukeva asiantuntijatyöryhmä Puheenjohtaja Terhi Hermanson Sihteeri Jaana Leipälä		Julkaisun laji: raportti	
		Toimeksiantaja Sosiaali- ja terveysministeriö	
		HARE-nro ja toimielimen asettamispäivä	
Julkaisun nimi: Sikiön poikkeavuuksien seulonta. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan asiantuntijaryhmän muistio			
Tiivistelmä <p>Sosiaali- ja terveysministeriö asetti asiantuntijatyöryhmän kaudeksi 1.2.–31.12.2008 tukemaan sikiön poikkeavuuksien seulontaohjelman toteutumista kunnissa ja kuntayhtymissä. Valtioneuvoston seulonta-asetuksen (1339/2006) mukaan kuntien ja kuntayhtymien on järjestettävä asetuksen mukaista sikiön kromosomipoikkeavuuksien ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien seulontaa 31.12.2009 mennessä. Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus piti ottaa käyttöön viimeistään 1.1.2007.</p> <p>Reportissa esitetyt suositukset on tarkoitettu tasoksi, joka kaikkien kuntien ja kuntayhtymien pitäisi toteuttaa seulonta-asetuksen sisällön ja tavoitteen saavuttamiseksi. Ryhmä totesi asetuksen toimeenpanossa olevan runsaasti alueellisia eroja. Ne vähenevät todennäköisesti asetukseen sisältyvän siirtymäajan päätyttyä. Ryhmä laati laatuvaatimukset sikiön poikkeavuuksien seulonnan toteuttamisen kokonaisuudelle ja osille. Seulonta edellyttää henkilöstön ja laitteiston lisäksi koko prosessin laadunhallintaa ja -varmistusta. On huolehdittava seulontaa toteuttavan henkilöstön hyvästä koulutuksesta, kokemuksesta ja yhteistyöstä. Seulonnat on keskitettävä riittävän suuriin yksiköihin, jotta kaikilla raskaana olevilla olisi mahdollisuus yhdenmukaisiin ja laadukkaisiin seulontoihin.</p> <p>Ryhmä katsoo, että seulonnan järjestäminen julkisessa terveydenhuollossa takaa parhaan tuloksen. Jos kunta ostaa seulonnan ulkopuoliselta, se tulee ostaa seulonnan kaikki osat sisältävänä kokonaisuutena, joka sisältää myös neuvonnan, konsultaatiomahdollisuudet ja yksilöidyt laatuvaatimukset, eikä rajoitu esim. yksittäisiin ultraäänitutkimuksiin. Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta ja rakenneultraäänitutkimukset voidaan esitettyjen laatuvaatimusten mukaisesti toteuttaa joko perusterveydenhuollossa tai erikoissairaanhoidossa tai osin molemmissa. Ultraäänitutkimuksia voivat suorittaa lääkärit, hoitajat ja kättilöt, joilla on riittävä koulutus ja kokemus. Varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan ja toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontaan kuuluvat laboratoriotutkimukset ja riskilaskenta tulee keskittää yliopistollisiin sairaaloihin tai muihin riittävän suuriin laboratorioihin. Seulonnan (diagnostiset) jatkotutkimukset tulee keskittää yliopistosairaaloihin. Laadunseuranta toteutuisi parhaiten perustamalla syntymärekisterin osarekisteriksi seulontarekisteri. Tämä ei edellyttäisi säädösmuutoksia mutta siitä koituisi työtä ja kustannuksia seulontaa toteuttaville yksiköille.</p> <p>Seulonta-asetusta tulisi muuttaa siten, että raskausviikolla 14 – 15 tehtävän kolmoisveriseulonnan sijasta tehtäisiin kahden merkkiaineen sisältävä seerumiseulonta raskausviikolla 15+0–16+6. Varhaisraskauden seerumiseulonta tulisi tehdä viikolla 9+0–11+6 ja niskaturvotusmittaus viikolla 11+0–13+6. Kuntien seulonnan toteutustavat, seulonnasta aiheutuvat kustannukset ja laadunseurantajärjestelmä tulisi arvioida muutaman vuoden kuluttua.</p>			
Asiasanat: raskaus, seulonta, terveydenhuolto, terveyspalvelut			
Muut tiedot: http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-2755-1			
Sarjan nimi ja numero Sosiaali- ja terveysministeriön selvityksiä 2009:1		ISSN 1236-2115 (painettu) 1797-9897 (verkkojulkaisu)	ISBN 978-952-00-2754-4(nid.) 978-952-00-2755-1(PDF)
Kokonaissivumäärä 63	Kieli Suomi	Hinta: 16 €	Luottamuksellisuus Julkinen
Jakaja Yliopistopaino Kustannus, books@yliopistopaino.fi www.yliopistopaino.fi/kirjamyynti		Kustantaja Sosiaali- ja terveysministeriö	

		PRESENTATIONSBLAD	
Utgivare: Social- och hälsovårdsministeriet		Utgivningsdatum: 21.1.2009	
Författare Sakkunniggrupp som stödjer verkställandet av screeningen av avvikelser hos foster Ordförande Terhi Hermanson Sekreterare Jaana Leipälä		Typ av publikation: Rapport	
		Uppdragsgivare Social- och hälsovårdsministeriet	
Publikationens titel: Screening av avvikelser hos foster. Promemoria av sakkunniggruppen som stödjer verkställigheten av statsrådets förordning om screening			
Referat			
<p>Social- och hälsovårdsministeriet tillsatte en sakkunniggrupp för perioden 1.2–31.12.2008 att stödja genomförandet av screeningsprogrammet för avvikelser hos foster i kommuner och samkommuner. Enligt statsrådets förordning om screening (1339/2006) ska kommunerna och samkommunerna ordna screeningen av kromosomavvikelser och grava anatomiska avvikelser hos foster enligt förordningen före 31.12.2009. Allmän ultraljudsundersökning under tidig graviditet skulle införas senast 1.1.2007.</p> <p>De rekommendationer som ingår i rapporten är avsedda som nivåer som alla kommuner och samkommuner ska uppnå för att fullfölja innehållet i och målet för förordningen. Gruppen konstaterade att det finns rikligt med regionala skillnader i verkställigheten av förordningen. De kommer troligtvis att minska efter det att övergångsperioden enligt förordningen löpt ut. Gruppen utarbetade kvalitetskrav för screeningen av avvikelser hos foster i dess helhet och för dess olika delar. Screeningen förutsätter förutom personal och anordningar även kvalitetskontroll och kvalitetssäkring av hela processen. Man ska säkerställa en god utbildning, tillräcklig erfarenhet och samarbete i fråga om den personal som genomför screeningarna. Screeningarna ska koncentreras till tillräckligt stora enheter för att alla gravida kvinnor har möjlighet till enhetliga screeningar av hög kvalitet.</p> <p>Gruppen anser att ordnandet av screeningen inom den offentliga hälsovården garanterar det bästa resultatet. Om en kommun köper screening av utomstående, ska screeningen köpas som en helhet som också inbegriper rådgivning, möjligheter till konsultation och individualiserade kvalitetskrav, och inte endast t.ex. enskilda ultraljudsundersökningar. Kombinerad screening under tidig graviditet och anatomiska ultraljudsundersökningar kan enligt de föreslagna kvalitetskraven genomföras inom antingen primärvården eller den specialiserade sjukvården eller delvis inom båda. Ultraljudsundersökningar kan genomföras av läkare, skötare och barnmorskor med tillräcklig utbildning och erfarenhet. De laboratorieundersökningar och den riskberäkning som hör till den kombinerade screeningen under tidig graviditet och de som hör till serumscreeningen under den andra trimestern av graviditet ska koncentreras till universitetssjukhus eller andra laboratorier som är tillräckligt stora. (Diagnostiska) Fortsatta undersökningar vid screeningen ska koncentreras till universitetssjukhus. Kvalitetssäkringen kan bäst säkerställas genom att inrätta ett screeningsregister som en del av födelseregistret. Detta förutsätter inte några legislativa ändringar men skulle medföra extra arbete och kostnader för de enheter som genomför screening.</p> <p>Förordningen om screening behöver ändras så att man i stället för det trippeltest som görs i graviditetsvecka 14–15 utför en serumscreening med hjälp av två markörer i graviditetsvecka 15+0–16+6. Serumscreeningen under tidig graviditet bör utföras i graviditetsvecka 9+0–11+6 och mätningen av nackuppkläring i vecka 11+0–13+6. Kommunernas sätt att genomföra screeningarna, kostnader som screeningen orsakar och kvalitetssäkringssystem bör utvärderas inom några år.</p>			
Nyckelord: graviditet, hälso- och sjukvård, hälso- och sjukvårdstjänster, screening			
Övriga uppgifter: http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-2755-1			
Seriens namn och nummer Social- och hälsovårdsministeriets rapporter 2009:1		ISSN 1236-2115 (print) 1797-9897 (online)	ISBN 978-952-00-2754-4(inh.) 978-952-00-2755-1(PDF)
Sidoantal 63	Språk Finska	Pris 16 €	Sekretessgrad Offentlig
Försäljning Helsingfors Universitetsförlaget books@yliopistopaino.fi www.yliopistopaino.fi/kirjamyynti		Förlag Social- och hälsovårdsministeriet	

		DOCUMENTATION PAGE	
Publisher: Ministry of Social Affairs and Health, Finland		Type of publication: Report	
		Commissioned by Ministry of Social Affairs and Health	
Title of publication: Screening of foetal abnormalities. Memorandum of the Group of Experts in support of implementation of the Government Decree on Screenings			
Summary			
<p>The Ministry of Social Affairs and Health set up a Group of Experts for the term from 1 February to 31 December 2008 to support the carrying out of the screening programme on foetal abnormalities in municipalities and joint municipal boards. According to the Government Decree on Screenings (1339/2006) the municipalities and joint municipal boards must organise the screening of foetal chromosomal abnormalities and severe anatomic abnormalities by 31 December 2009. General ultrasound examinations during early pregnancy had to be introduced by 1 January 2007 at the latest.</p> <p>The recommendations presented in the report are intended as a level that all the municipalities and joint municipal boards should achieve in order to implement the content and objectives of the Decree. The group stated that there are a lot of regional differences in the implementation of the Decree. They will probably decrease after the transition period laid down in it will have ended.</p> <p>The Group of Experts drew up quality recommendations for the screening of foetal abnormalities as a whole and for its parts. The screenings require, besides personnel and equipment, quality control and assurance of the entire process. It has to be seen to it that the personnel performing screenings obtains good training, is experienced and cooperates. The screenings have to be concentrated in big units to ensure that all pregnant women have an opportunity for uniform and quality screenings.</p> <p>The group is of the opinion that organising screenings within public health care will guarantee the best result. If a municipality purchases the screening from an outside service provider, it must purchase the screening as a package also including counselling, opportunities for consultation and specified quality requirements, not only e.g. individual ultrasound examinations. In accordance with the quality recommendations, early pregnancy combined screening and structural ultrasound examinations can be organised in either primary health care or specialised medical care or partly in both. Ultrasound examinations can be performed by physicians, nurses and midwives with adequate training and experience. The laboratory examinations and risk calculation being a part of the combined screening during early pregnancy and of the serum screening during the second third of pregnancy should be centralised in university hospitals or other laboratories that are sufficiently large. The (diagnostic) further examinations relating to the screening should be centralised in university hospitals. The best way of quality monitoring would be to establish a screening register as a sub-register of the birth register. This does not require legislative amendments but it would involve additional work and costs to the units performing screenings.</p> <p>The Government Decree on Screenings should be amended to the effect that a two-marker serum screening is performed in week 15+0–16+6 of pregnancy, instead of the triple screen blood test performed in week 14–15 of pregnancy. The serum screening during early pregnancy should be performed in week 9+0–11+6 and the measurement of nuchal translucency in week 11+0–13+6. The ways of carrying out the municipal screening, the costs of screening and the quality monitoring system should be assessed in a few years.</p>			
Key words: health care, health services, pregnancy, screening			
Other information: http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-2755-1			
Title and number of series Reports of the Ministry of Social Affairs and Health 2009:1		ISSN 236-2115 (print) 1797-9897 (online)	ISBN 978-952-00-2754-4(pb) 978-952-00-2755-1(PDF)
Number of pages 63	Language Finnish	Price 16 €	Publicity Public
Orders Helsinki University Press books@yliopistopaino.fi , www.yliopistopaino.fi/bookstore		Financier Ministry of Social Affairs and Health	

Sosiaali- ja terveysministeriölle

Valtioneuvosto antoi 21.12.06 seulonta-asetuksen (1339/2006), johon sisältyvät raskaudenaikaiset sikiön poikkeavuuksien seulonnat. Kuntien on järjestettävä asetuksen mukaista sikiön kromosomipoikkeavuuksien ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien seulontaa kolmen vuoden kuluessa asetuksen voimaantulosta eli 31.12.2009 mennessä. Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus piti ottaa käyttöön viimeistään 1.1.2007.

Sosiaali- ja terveysministeriö asetti sikiön poikkeavuuksien seulonnan täytäntöönpanoa tukevan ja koordinoivan asiantuntijatyöryhmän kaudeksi 1.2.–31.12.2008 osaltaan tukemaan seulontaohjelman toteutumista kunnissa ja kuntayhtymissä.

Työryhmän tehtäviksi asetettiin

1. tukea seulonta-asetuksen implementointia ja seurata sen toteutumista (huomioiden myös keskittämisen vaatimukset)
2. suunnitella ultraäänikoulutus ja ultraäänitutkimusten laatuvaatimukset (laite, tekijä)
3. suunnitella yhdistetyn veriseulan sekä kolmoisveriseulan laadukas toteutus: riskilaskentaohjelmat, koordinointi, laadunvalvonta
4. suunnitella yhteinen jatkotutkimusten järjestämisen malli ja laatuvaatimukset (invasiivisten tutkimusten keskittäminen, neuvonta, sairauslomakäytännöt jne.)
5. seurata seulontamenetelmien kehitystä ja tarvittaessa esittää perusteltu ehdotus asetuksen sisällön muutostarpeista
6. kuulla sytogenetiikan ja ultraäänitutkimusten ja -laitteiden erityisasiantuntijoita
7. laatia suositus käytännöksi sikiön poikkeavuuden perusteella tehdyn raskauden keskeytyksen jälkihoidosta
8. muut toimenkuvaan liittyvät tehtävät.

Työryhmän puheenjohtajana toimi lääkintöneuvos Terhi Hermanson sosiaali- ja terveysministeriöstä ja varapuheenjohtajana kättilö Terhi Virtanen Suomen Kättilöliitosta. Työryhmän muiksi jäseniksi nimettiin erikoislääkäri Ansa Aitokallio-Tallberg Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä, yllilääkäri Seppo Heinonen Kuopion yliopistollisesta sairaalasta, lakimies Johanna Karlström Suomen Kuntaliitosta, kemisti Päivi Laitinen Oulun yliopistollisesta sairaalasta, apulaisyllilääkäri Maija-Riitta Orden Kuopion yliopistollisesta sairaalasta, erikoistutkija Annukka Ritvanen Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskuksesta, ylilääkäri Riitta Salonen-Kajander Väestöliitosta, osastonyllilääkäri Aydin Tekay Oulun yliopistollisesta sairaalasta ja gynekologian erikoislääkäri Heikki S. Virtanen Turun sosiaali- ja terveystoimesta. Ryhmän sihteerinä toimi ylilääkäri Jaana Leipälä Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskuksen terveydenhuollon menetelmien arviointiyksikkö Finohtasta.

Työryhmä kokoontui kuusi kertaa vuonna 2008. Työryhmän kuultavana olivat seuraavat asiantuntijat: terveystutkimuksen päällikkö Ilona Autti-Rämö Kansaneläkelaitokselta ja geneetikot Harriet von Koskull ja Tiina Alitalo HUSLAB:n Perinnöllisyyslääketieteen ja sytogenetiikan osastolta.

Tämä raportti on suunnattu kuntien päättäjille sekä sikiön poikkeavuuksien järjestämisestä vastaaville ja niitä toteuttaville terveydenhuollon ammattilaisille. Työryhmän esittämät suositukset on tarkoitettu tasoksi, joka kaikkien kuntien ja kuntayhtymien pitäisi toteuttaa seulonta-asetuksen sisällön ja tavoitteen saavuttamiseksi. Suositukset edustavat ryhmän järkeväksi ja realistiseksi katsomaa laatua ja vaatimustasoa. Niin tekijöiden kuin laitteidenkin hyvä laatu on myös taloudellisesti järkevää, koska näin tutkimuksilla saavutetaan tavoitellut tulokset. Osa kunnista täyttää jo nyt nämä suositukset, osan taas on tehtävä muutoksia. Osa kunnista ei ole vielä ottanut käyttöönsä asetuksessa edellytetyjä seulontoja, sillä varhaisraskauden yleistä ultraäänitutkimusta lukuun ottamatta asetuksen mukaiset seulonnat on tarjottava 31.12.2009 mennessä.

Saatuaan tehtävänsä suoritetuksi työryhmä luovuttaa sosiaali- ja terveysministeriölle kunnioittavasti muistionsa.

Helsingissä 21. päivänä tammikuuta 2009

Terhi Hermanson

Terhi Virtanen

Seppo Heinonen

Päivi Laitinen

Annukka Ritvanen

Aydin Tekay

Ansa Aitokallio-Tallberg

Johanna Karlström

Maija-Riitta Orden

Riitta Salonen-Kajander

Heikki S. Virtanen

Jaana Leipälä

Sisällysluettelo

Kuvailulehti.....	3
Presentationsblad	5
Documentation page	7
Sosiaali- ja terveysministeriölle.....	9
Käsitteitä ja lyhenteitä.....	12
1 Seulontojen järjestäminen.....	14
1.1 Säännökset.....	14
1.2 Seulonta-asetus.....	14
1.3 Seulontaan osallistuminen.....	16
1.4 Seulontaprosessi	17
1.5 Asiakasmaksut	18
2 Ultraääniseulonnat.....	18
2.1 Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus	18
2.2 Niskaturvotuksen mittaus.....	20
2.3 Rakenneultraäänitutkimus.....	21
2.4 Laitevaatimukset.....	25
2.5 Koulutus	26
2.6 Auditointi.....	28
3 Kromosomipoikkeavuuksien seulonta	28
3.1 Seulontalaboration ja laborationäytteiden laatuvaatimukset.....	28
3.2 Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan laatuvaatimukset	29
3.3 Toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnan laatuvaatimukset.....	30
3.4 Seulonnan kokonaislaatuvaatimukset	30
3.5 Seulonnan laadun seuranta	31
4 Jatkotutkimukset.....	31
4.1 Kajoamattomat jatkotutkimukset.....	31
4.2 Kajoavat sikiötutkimukset.....	33
4.3 Syto- ja molekyylogeneettisten tutkimusten laatuvaatimukset ja keskittäminen	34
5 Sikiön poikkeavuuden perusteella tehty raskauden keskeyttäminen ja sikiön tutkiminen keskeyttämisen jälkeen	36
5.1 Keskittäminen	36
5.2 Sikiön vaikean poikkeavuuden perusteella tehtävän raskauden keskeyttämisen erityispiirteitä 36	
5.3 Sikiön tutkiminen diagnoosin varmistamiseksi raskauden keskeyttämisen jälkeen	36
6 Neuvonta.....	37
6.1 Poikkeavan seulontatuloksen saaneiden neuvonta	37
6.2 Neuvonta jatkotutkimusten yhteydessä.....	38

6.3	Neuvonta sikiön poikkeavuuden varmistuttua	38
6.4	Neuvonta sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeen	39
7	Psykososiaalinen tuki	40
7.1	Tukea tarvitaan seulontaprosessin kaikissa vaiheissa	40
7.2	Tuki äitiysneuvolassa.....	40
7.3	Tuki jatkotutkimuksia suorittavissa yksiköissä.....	40
7.4	Tuki loppuraskauden aikana, kun sikiöllä on todettu poikkeavuus.....	40
7.5	Tuki sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen yhteydessä.....	41
8	Sikiön poikkeavuuksien seulontojen toteutuminen.....	41
8.1	Käytännön toteutus kunnissa	41
8.2	Sikiön poikkeavuuksien seulontojen toteutumisen nykytilanne	42
9	Seulontaprosessin työnjako	44
10	Laadun ja vaikuttavuuden seuranta	45
10.1	Laadun ja vaikuttavuuden seuranta eri toimijatasoilla.....	45
10.2	Valtakunnallisen seulontarekisterin toteuttamisen vaihtoehdot	49
10.3	Erillistutkimukset.....	56
11	Ehdotukset jatkotoimista	57
11.1	Työryhmän ehdotus seulonta-asetuksen muutoksista	57
11.2	Työryhmän ehdotus laadunhallinnan toteuttamisesta	58
	Kirjallisuutta.....	59
	Liitteet.....	61
	Liite 1	62
	Liite 2	64

Käsitteitä ja lyhenteitä

Raskauden kesto ilmoitetaan tässä raportissa viikkoina + päivinä (esim. 12+3).

AC	abdominal circumference, vartalon ympärysmitta
AFI	lapsivesi-indeksi
AFP	alfa-fetoproteiini, kolmoisveriseulonnassa tutkittava sikiöperäinen valkuaisaine
B-HCG	koriongonadotropiini, istukkaperäinen raskaushormoni, tutkitaan varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa
BPD	biparietaalimitta
CM	cisterna magna, pikkuaivo-selkäydinsammio
CRL	crown-rump length, pää-perä-mitta
FL	femur length, reisiluun pituus
HC	head circumference, pään ympärysmitta
hCGB-V	koriongonadotropiinin vapaa alayksikkö B

Istukkanäyte	istukasta kaikututkimusohjauksessa vatsanpeitteiden läpi otettava näyte, josta voidaan tutkia mm. sikiön kromosomit
Kolmoisveriseulonta	kromosomipoikkeavuuksien seulonta kolmen seerumista tutkittavan merkkiaineen (AFP, B-HCG, uE3) avulla (näyte otetaan raskausviikoilla 14–15)
Kromosomit	Kromatiinista muodostuneita sauvamaisia rakenteita, joissa geenit sijaitsevat. Ihmisellä on normaalisti jokaisessa solussaan 46 kromosomia eli 23 kromosomiparia: kromosomiparit 1–22 ja sukukromosomit X ja Y (normaalisti tytöllä XX ja pojalla XY).
Lapsivesinäyte	lapsivedestä kaikututkimusohjauksessa vatsanpeitteiden läpi otettava näyte, josta saatavista sikiön soluista voidaan tutkia mm. sikiön kromosomit
LA	laskettu aika
Mediaani	keskiluku, tässä raportissa erityisesti raskausviikkokohtainen biokemiallisten merkkiaineiden pitoisuuden keskiluku
MoM	mediaanin kerrannainen
Napasuonipistonäyte	ultraääniohjauksessa sikiön napanuoran verisuonesta otettava verinäyte (napasuonipunktionäyte)
NT	sikiön niskaturvotus
NT-mittaus	ultraäänitutkimuksen avulla tehtävä sikiön niskaturvotuksen mittaus (osa varhaisraskauden yhdistelmäseulontaa, jonka toinen osa on ensimmäisen raskauskolmannuksen seerumiseulontaa)
PAPP-A	istukkaperäinen valkuaisaine, tutkitaan varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa
Riskiluku	Raskaudenaikaisessa sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnassa saadut mittaustulokset ja tieto muun muassa raskauden kestosta ja äidin iästä yhdistetään laskentaohjelman avulla riskiluvuksi. Riskiluku kertoo riskin sikiön kromosomipoikkeavuuteen meneillään olevassa raskaudessa. Sikiön riski tiettyyn poikkeavuuteen ilmoitetaan osamääränä, esimerkiksi 1:100, 1:250, 1:1000 jne. Jos sikiön kromosomipoikkeavuuden todennäköisyys ylittää riskiluvulle sovitun rajan, raskaana olevalle tarjotaan mahdollisuutta jatkotutkimuksiin, joiden avulla sikiön kromosomit voidaan tutkia.
TCD	transverse cerebellar diameter, pikkuaivojen poikkimitta
uE3	vapaa estrioli, käytetään kolmoisveriseulonnassa
Vp	sivukammioiden takasarven leveys

Raportissa käytämme seulonnan kohderyhmästä, raskaana olevista naisista mahdollisine puolisoineen pääsääntöisesti neutraaleja termejä "raskaana olevat" tai "lasta odottavat". Ajattelemme niiden tarkoitettavan myös raskaana olevan naisen puolisoa tai kumppania. Emme kuitenkaan yleensä erikseen mainitse puolisoa, kumppania tai perhettä, koska kohderyhmässä on myös yksin lasta odottavia. Isistä emme puhu erikseen siitäkään syystä, että kaikissa lasta odottavissa pareissa ei ole mukana isää. Emme myöskään käytä termiä "vanhemmat", koska keskenmenoja tai raskauden keskeytyksiä kokeneet voivat kokea sen kipeäksi, koska vanhemmaksi lopulta tullaan vasta lapsen synnyttyä. Puolueettomilla ilmaisuilla pyrimme viittamaan kohderyhmän jäseniin tasapuolisesti. Tarkoituksemme ei ole vähätellä sen enempää tulevia isiä kuin muitakaan puolisoita tai kumppaneita eikä myöskään perheen ja muiden läheisten tuen merkitystä.

I Seulontojen järjestäminen

I.1 Säännökset

Kuntien on kansanterveyslain (66/1972) mukaan huolehdittava kansanterveystyöstä. Kansanterveyslain 14 §:n mukaan kunnan tulee järjestää seulontaa ja muita joukkotarkastuksia asetuksella tarkemmin säädettävällä tavalla. Valtioneuvoston seulonnoista antamalla asetuksella (1339/2006) (jatkossa seulonta-asetus, liite 1) uudistettiin valtakunnallinen seulontaohjelma ja vahvistettiin seulontoja koskevat yleiset edellytykset ja periaatteet. Sikiön rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien seulonta sisältyy tähän I.1.2007 voimaan tulleeseen asetukseen.

Parhaillaan valmistellaan kansanterveys- ja erikoissairaanhoidolakien korvaamista terveydenhuolto- lailla. Lakiin on esitetty seulontoja varten nykyistä kansanterveyslain säännöstä vastaavaa pykälää. Sen mukaan kuntien velvollisuutena säilyy järjestää seulontaa ja muita joukkotarkastuksia valtioneuvoston asetuksella tarkemmin säädettävällä tavalla.

Kansanterveystyöhön sovelletaan sosiaali- ja terveydenhuollon suunnittelusta ja valtiosuudesta annettua lakia (733/1992). Valtiosuuslain mukaan kunta voi järjestää lakisääteiset tehtävät itse, sopimuksin yhdessä muun kunnan tai muiden kuntien kanssa, olemalla jäsenenä toimintaa hoitavassa kuntayhtymässä tai hankkimalla palvelut valtiolta, toiselta kunnalta, kuntayhtymältä tai muulta julkiselta tai yksityiseltä palvelujen tuottajalta. Lisäksi kunta voi sitoutua palvelusetelin antamalla maksamaan palvelut setelin arvoon asti. Hankkiessaan palveluja yksityiseltä palvelujen tuottajalta kunnan on varmistettava, että palvelut vastaavat kunnalliselta toiminnalta edellytettyä tasoa.

I.2 Seulonta-asetus

Seulonta-asetuksen sikiöseulontoja käsittelevän osan tavoitteena on *parantaa lisääntymisautonomiia* tarjoamalla tasapuolisesti kaikille raskaana oleville vapaaehtoisia, maksuttomia, yhdenmukaisia ja laadukkaita sikiön poikkeavuuksien seulontoja ja tarvittaessa jatkotutkimuksia raskauden jatkamista tai sikiön vaikean poikkeavuuden perusteella tehtävää keskeyttämistä koskevan päätöksenteon pohjaksi. Lisäksi tavoitteena on *vähentää syntyvien lasten sairastavuutta ja imeväiskuolleisuutta* parantamalla sikiön hoitomahdollisuuksia raskauden aikana sekä lapsen hoitomahdollisuuksia synnytyksen aikana ja sen jälkeen. Kolmantena tavoitteena on antaa raskaana oleville asiallista, yhdenmukaista ja ajallisesti oikeaa tietoa seulontaohjelman eri vaihtoehtoista.

Merkittäviä epämuodostumia eli kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia todetaan 2–3 vastasyntyneellä sadasta. Heistä noin joka kolmannella on useita merkittäviä epämuodostumia tai jokin oireyhtymä. Monia vastasyntyneiden epämuodostumista voidaan hoitaa leikkauksilla tai lasta voidaan muulla tavoin auttaa. Joidenkin vaikeiden sikiön poikkeavuuksien hoito voidaan aloittaa jo sikiökaudella. Jotkin vaikeat poikkeavuudet taas vaativat välitöntä syntymän jälkeistä hengen pelastavaa hoitoa. Niinpä poikkeavuuksien tunnistaminen jo raskauden aikana voi hyödyttää syntyvää lasta. Osa vaikeimmista epämuodostumista aiheuttaa kuitenkin aina sikiön tai vastasyntyneen kuoleman. Raskauden aikana saatu tieto vaikeasta sikiön poikkeavuudesta antaa raskaana oleville aikaa valmistautua vaikeasti sairaan tai kuolevan lapsen syntymään tai toisaalta mahdollisuuden päättää raskauden keskeyttämisestä sikiön poikkeavuuden perusteella ennen 24. raskausviikon päättymistä (raskausviikoilla $\leq 24+0$).

Seulonta-asetus perustuu sosiaali- ja terveysministeriön vuonna 2003 asettaman seulontatyöryhmän kannanottoihin (<http://www.hare.vn.fi>) sekä vastaaviin Finohtan selvityksiin (www.thl.fi/finohta, Autti-Rämö ym. 2005). Raskaudenaikaisten sikiön seulontojen sisällyttämistä valtakunnalliseen seulontaohjelmaan pidettiin tarpeellisena, koska kunnat olivat alkaneet laajasti toteuttaa seulontoja käytettyjen menetelmien kirjavuudesta ja jopa laatuongelmista huolimatta. Sikiön poikkeavuuksien seulontaan liittyy erityisiä eettisiä näkökohtia ja toisaalta normaalin raskauden hoitoon kuuluu tutkimuksia, jotka voidaan toteuttaa myös osana seulontaa. Siksi sikiön seulontojen periaatteet ja toteutus on erityisen tärkeä yhdenmukaistaa koko maassa.

Kuntien on järjestettävä asetuksen mukaista sikiön kromosomipoikkeavuuksien ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien seulontaa kolmen vuoden kuluessa asetuksen voimaantulosta eli 31.12.2009 mennessä. Varhaisraskauden yleinen ultraääniseulonta piti ottaa käyttöön viimeistään 1.1.2007.

Suomen Kuntaliitto ja Joukkotarkastusrekisteri lähettivät kunnille 28.5.2007 kirjeen (Dnro 911/90/2007), jossa selvitettiin seulonta-asetuksen edellyttämien seulontojen järjestämistä osana kansanterveystyötä.

Seulonta-asetuksen mukaiset sikiön poikkeavuuksien seulontavaihtoehdot on esitetty kaaviona kuvassa 1. Asetuksen mukaan kaikille raskaana oleville tulee tarjota varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikoilla 10–14. Tämän tutkimuksen ensisijainen tavoite on raskauden ja synnytyksen hyvä hoito. Varhaisraskauden ultraääneen voidaan yhdistää sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnan ultraääniosuus (niskaturvotuksen mittaus, NT-mittaus), jolloin tutkimus tulee voimassa olevan asetuksen mukaan tehdä viikoilla 10–12.

Kromosomipoikkeavuuksien suurentuneen riskin ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien tunnistamiseksi tehtävät seulonnat järjestetään niille raskaana oleville, jotka varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen lisäksi haluavat osallistua myös näihin seulontoihin. Kromosomipoikkeavuuksien seulonnan ensisijainen tavoite on tunnistaa raskaudet, joissa on tavanomaista suurempi riski trisomioihin (21-, 18- ja 13-trisomiat) ja tarjota näissä tilanteissa raskaana oleville mahdollisuus jatkotutkimuksiin.

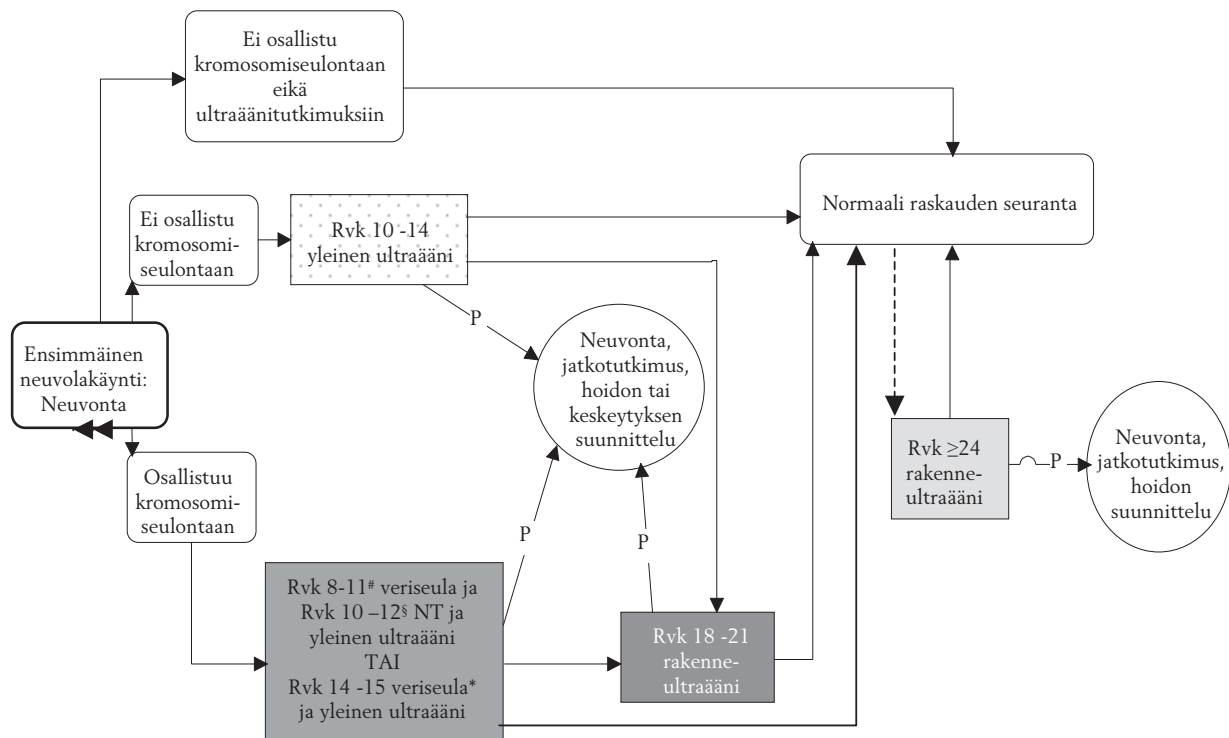
Kromosomipoikkeavuuksia etsitään ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnalla. Seulonnan toteuttaminen edellyttää ensimmäistä neuvolakäyntiä riittävän varhain. Varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan kuuluu NT-mittaus raskausviikolla 10–12, jolloin yleinen ultraäänitutkimus pitää ajoittaa tälle aikavälille. Yhdistelmäseulontaan kuuluva verinäyte (PAPP-A ja B-HCG) otetaan raskausviikolla 8–11. Toissijaista kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmää eli toisella raskauskolmanneksella suoritettavaa pelkän verinäytteen tutkimukseen perustuvaa seulontaa käytetään niissä tilanteissa, joissa luotettava NT-mittaus ei ole mahdollinen tai kun ensikäynti tapahtuu raskausviikon 11 jälkeen.

Jos seulontatulokset osoittavat suurentunutta sikiön kromosomipoikkeavuuden riskiä, raskaana olevalle on tarjottava mahdollisuus sikiön kromosomitutkimukseen istukka- tai lapsivesinäytteestä. 40 vuotta täyttäneille voidaan tarjota seulonnan vaihtoehtona suoraan kromosomitutkimusta istukka- tai lapsivesinäytteestä. Näiden näytteiden ottoon liittyy puolen-yhden prosentin suuruinen raskauden keskeytymisen riski, istukkanäytteen ottoon ehkä hieman suurempi riski kuin lapsivesinäytteen ottoon. Seulontamenetelmien ominaisuudet valitaan siten, ettei positiivisen (poikkeavan) seulontatuloksen saavien määrä ylitä 5 %:ia kromosomipoikkeavuuksien seulontaan osallistuneista.

Sikiön rakennepoikkeavuuksien ultraääniseulonta (*rakenneultraäänitutkimus*) voidaan toteuttaa kahdella eri tavalla, joiden tavoitteet ja ajoitus ovat erilaiset. Raskaana oleva valitsee itselleen tavoitteiltaan sopivamman seuraavista kahdesta vaihtoehdosta:

1. Sikiön rakennepoikkeavuuksien seulonta raskausviikolla 18–21. Seulonnan ensisijainen tavoite on tunnistaa sikiön vaikeat rakennepoikkeavuudet ja mahdollistaa sikiön jatkotutkimusten toteuttaminen ennen 24. raskausviikon päättymistä (rvk ≤ 24+0).
2. Sikiön rakennepoikkeavuuksien seulonta raskausviikon 24+0 jälkeen (rvk > 24+0). Seulonnan ensisijaisena tavoitteena on tunnistaa sellaiset poikkeavuudet, joiden kohdalla syntyvän lapsen ennustetta voidaan parantaa ohjaamalla raskauden seuranta ja synnytys hyvin varustettuun sairaalaan, jossa sekä synnyttäjät että vastasyntynyt voivat saada tarvitsemansa hoidon viiveettä.

Jos raskaana oleva jatkotutkimusten perusteella päätyy raskauden keskeyttämiseen, tämä on mahdollista Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valvira) luvalla silloin, kun vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika on varmistunut ennen kahdennenkymmenennen neljännen (24.) raskausviikon päättymistä (rvk ≤ 24+0; raskauden keskeyttämisestä annetun lain (239/1970) 5a §).



P=poikkeava löydös; NT = niskaturvotus; Rvk =raskausviikko.

Tähän työryhmä esittää rvk 9+0-11+6.

§ Tähän työryhmä esittää rvk 11+0-13+6.

* Tämän tilalle työryhmä ehdottaa toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontaa rvk 15-16.

Kuva 1. Seulonta-asetuksen mukainen sikiön rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien seulonta kaaviona.

1.3 Seulontaan osallistuminen

Sikiön poikkeavuuksien seulonnat ovat aina vapaaehtoisia. Jotta raskaana oleva voi päättää itsenäisesti seulontaan osallistumisesta, hän tarvitsee luotettavaa tietoa seulonnan menetelmistä, tavoitteista, jatkotutkimuksen sisällöstä ja mahdollisista seulontaan liittyvistä haitoista kaikissa seulontaprosessin vaiheissa. Näiden tietojen välittäminen raskaana oleville on äitiysneuvojen tehtävä. Seulonnan edellyttämä neuvonta korostaa entisestään ensimmäisen äitiysneuvolakäynnin ja sen varhaisen ajoituksen merkitystä. Ensikäynnillä käsiteltävien monien muiden tärkeiden asioiden lisäksi tarvitaan riittävästi aikaa sikiön poikkeavuuksien seulonnasta kertomiselle. Tietoa tulee antaa paitsi kirjallisessa muodossa myös henkilökohtaisesti, jotta omat erityiset huolenaiheet ja kysymykset tulevat käsitellyiksi.

Tiedon saaminen ei takaa, että asianomainen olisi omakohtaisesti ymmärtänyt seulontaan osallistumisen mahdolliset seuraamukset. Poikkeavan (positiivisen) seulontatuloksen merkitys ja siihen liittyvät jatkotutkimusmahdollisuudet tulee kertoa raskaana olevalle jo ennen päätöstä seulontaan osallistumisesta. Poikkeavan seulontatuloksen jälkeen tarvitaan aina lisätietoa, jota asiaan perehtyneen henkilön tulisi antaa raskaana olevalle viiveettä. Samaten on selvitettävä, ettei normaali (negatiivinen) seulontatuloksella tarkoiteta varmuutta siitä, että lapsi syntyy terveenä. Sikiön poikkeavuuksien seulonnoista annettava neuvonta käsitellään myös Finohtan oppaassa äitiyshuollon työntekijöille.

Terveydenhuoltoetiikan mukaan raskaana olevaa naista ei saa millään tavalla painostaa tai ohjata häntä itseään koskeissa ratkaisuissa (Poutanen 1999). Seulontaan osallistumisen vapaaehtoisuus merkitsee myös sitä, että raskaana olevalle on niin halutessaan oikeus osallistua vain osaan tarjolla olevista seulonnoista ja että hänellä on mahdollisuus myös muuttaa mieltään osallistumisestaan. Jotta vapaaehtoisuus todella toteutuisi sikiön poikkeavuuksien seulonnoissa, raskaana oleva tarvitsee oikeaa, riittävää

ja objektiivista tietoa ennen kuin hän päättää osallistumisestaan seulonta- tai jatkotutkimuksiin. Seulontaan osallistumattomia hoidetaan samalla tavalla kuin seulontatutkimuksiin osallistuneita.

1.4 Seulontaprosessi

Kuntien tai kuntayhtymien on järjestettävä seulonnat ennalta sovitun toimintamallin mukaisesti ottaen huomioon riittävät laadunhallinta- ja laadunvarmistusmenettelyt. Seulontojen järjestämisestä on suositeltavaa laatia erityinen suunnitelma.

Seulonta on kokonaisuus, joka tulee toteuttaa asetuksen kuvaamalla tavalla niin, että samat palvelut tarjotaan kaikille raskaana oleville. Jos jokin seulonta-asetuksen mukaisen seulontaprosessin osa jätetään huomiotta, raskaana olevat ovat eriarvoisessa asemassa. Tämä heikentää myös seulonnan osuvuutta. Ellei nainen esimerkiksi ehdi varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan tai NT-tutkimus ei ole muista syistä mahdollinen, hänelle on voitava tarjota muuta vaihtoehtoa. Vaikka varhaisraskauden yhdistelmäseulonta on ensisijainen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä, pelkästään sen tarjoaminen ei riitä, vaan kromosomipoikkeavuuksien seulonnaksi tulee tarjota toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontaa niille, joille yhdistelmäseulontaa ei syystä tai toisesta voida tehdä.

Seulontaprosessi sisältää ajanvarausmenettelyt, kutsujen ja uusintakutsujen lähettämisen, näytteenoton ja analysoinnin, vastaukset seulontaan osallistujille, jatkotutkimuksiin kutsumisen ja jatkotutkimusten sisällön, hoidon järjestämisen ja seulonnan laatua seuraavaan rekisteriin tehtävät ilmoitukset. Seulonnat on järjestettävä oikeassa raskauden vaiheessa ja tieto sekä jatkotutkimusten tarpeesta että tutkimustuloksista tulee antaa seulontaan osallistujalle nopeasti. Seulontaohjelmaan kuuluu myös diagnoosin varmistava tutkimus ja tarvittavan hoidon järjestäminen. Esimerkiksi kun raskaana oleva päätyy raskauden keskeyttämiseen sikiön poikkeavuuden vuoksi, sikiön diagnoosi tulee varmistaa asianmukaisesti raskauden keskeyttämisen jälkeen.

Seulontaan tarvitaan toiminnan edellyttämän henkilöstön ja laitteiston lisäksi riittävä koko prosessin laadunhallinta ja -varmistus. Seulonta-asetus velvoittaa kunnan arvioimaan seulonnan laatua ja testien luotettavuutta. Seulontaohjelmaa suunniteltaessa on huolehdittava seulontaan osallistuvan henkilöstön (seulonnasta tiedottavat, näytteenottajat, vastausten antajat, hoidon antajat) hyvästä koulutuksesta, kokemuksesta ja yhteistyöstä. Näiden vaatimusten täyttämiseksi seulonnat on keskitettävä niihin erikoistuneisiin terveydenhuollon toimintayksiköihin. Seulontojen keskittäminen riittävän suuriin yksiköihin (yksiköiden koko- ym. laatuvaatimukset määritellään tuonnempana tässä raportissa) on tärkeää, jotta kaikilla raskaana olevilla olisi mahdollisuus yhdenmukaisiin ja laadukkaisiin seulontoihin.

Jos kunta tai kuntayhtymä ostaa seulonnan ulkopuoliselta toimijalta, sen tulee ostaa seulonta kokonaisuutena, joka sisältää myös neuvonnan ja konsultaatiomahdollisuudet eikä rajoitu esimerkiksi yksittäisiin ultraäänitutkimuksiin. Työryhmä katsoo, että seulonnan järjestäminen julkisen terveydenhuollon toimintana takaa parhaan tuloksen.

Keskittämistä suunniteltaessa tulee ottaa huomioon, että seulonnan saavutettavuuden heikkeneminen voi vaikuttaa kielteisesti osallistumishalukkuuteen. Äitiysneuvoloissa olisikin siis tärkeää kertoa raskaana oleville, että keskittämisen avulla voidaan parhaiten taata seulontojen laatu ja invasiivisten (kajoavien) toimenpiteiden turvallisuus.

Sikiön poikkeavuuksien seulontaan kuuluu monia vaiheita ja lopputuloksen määrää seulontaohjelman heikoin osa. Onnistunut ja vaikuttava seulonta riippuu koko ketjun toiminnasta kohderyhmän määrittämisestä aina seulonnan käytännön organisointiin, taustamateriaalin laadintaan, palautetiedon antamiseen, jatkotutkimuksiin ohjaamiseen ja seulottavan taudin hoidon järjestämiseen asti. Suomes-takin tunnetaan esimerkkejä vakiintuneen seulontaketjun rapautumisesta yhden lenkin pettämisen vuoksi (Nieminen ym. 2002). Yhtenäisen seulontaohjelman laatuvaatimukset koskevat myös julkisen terveydenhuollon ulkopuolella tapahtuvaa sikiön poikkeavuuksien seulontaa. Ketjun osittamisella (esim. kilpailuttamalla seulontaa osina) voidaan seulontatoiminta pahimmillaan tuhota.

Jos kunta kuitenkin päättää hankkia seulonnat ostopalveluina, sen on noudatettava julkisista hankinnoista annettua lakia (348/ 2007). Niin sanotun kansallisen euromääräisen kynnyksarvon ylittävät ostopalveluina hankittavat sosiaali- ja terveyspalvelut edellyttävät hankintalain mukaista ja tarkasti

säänneltyä kilpailuttamista. Jos kunta päätyy ostopalveluun, sen on tarjouspyynnön valmistelussa otettava huomioon hankintalainsäädännön lisäksi seulontojen toimeenpanoa kunnissa säätelevä seulonta-asetus. Kilpailuttaminen ei siis voi perustua vain kustannuksiin, vaan siinä on otettava huomioon myös seulontaprosessin edellyttämät tarkasti yksilöidyt laatuvaatimukset.

1.5 Asiakasmaksut

Seulonta-asetuksessa kunnan järjestettäväksi säädetyt tutkimukset eli varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, varhaisraskauden yhdistelmäseulonta, kolmoisveriseulonta (toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonta) ja ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi (rakenneultraäänitutkimus) ovat henkilölle maksuttomia (laki sosiaali- ja terveydenhuollon asiakasmaksuista 734/1992 5 §). Sen sijaan jatkotutkimukset kuten istukka- tai lapsivesinäytteen otto ovat maksullisia (asetus sosiaali- ja terveydenhuollon asiakasmaksuista 912/1992). Esimerkiksi sairaalan poliklinikkäkäynnistä sai vuonna 2008 periä enintään 25,60 euroa.

2 Ultraääniseulonnat

Ultraääniseulontoja voidaan tehdä terveydenhuollon toimintayksiköissä, jotka täyttävät tässä luvussa luetellut laatuvaatimukset. Näissä yksiköissä tulee olla nimetyt ultraääniseulontojen vastuuhenkilöt.

2.1 Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

Tutkimus suoritetaan vatsanpeitteiden päältä tai tarvittaessa emättimen kautta raskausviikoilla 10+0 – 14+0.

2.1.1 Tarkoitus

Tutkimuksen tavoitteena on varmentaa kohdun sisäinen raskaus, määrittää raskauden kesto, sikiön elossa olo, sikiöiden lukumäärä ja onko sikiöillä monisikiöisessä raskaudessa erilliset vai yhteiset istukat ja sikiökalvot. Tässä vaiheessa voidaan havaita joitakin rakennepoikkeavuuksia kuten aivottomuus (anencefalia). Tutkimukseen voidaan lisäksi yhdistää NT-mittaus, jos raskaana oleva haluaa osallistua varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan.

2.1.2 Raskauden keston määrittäminen


Raskauden kesto määritetään ultraäänitutkimuksen avulla, jos ultraäänitutkimuksen osoittaman ja viimeisten kuukautisten alkamispäivämäärän perusteella sovitun raskauden keston välinen ero on ≥ 5 vuorokautta. Jos viimeisten kuukautisten alkamispäivämäärää ei tiedetä, raskauden kesto arvioidaan ultraäänitutkimuksen avulla.

Raskauden keston määrittämisessä ultraäänitutkimuksella käytetään pääsääntöisesti CRL-mittaa, kun se on 15–84 mm. Kun CRL-mitta on suurempi kuin 84 mm, käytetään BPD- tai HC-mittaa (Taipale ja Hiilesmaa 2001, National Collaborating Centre for Women's and Children's Health 2008).

2.1.3 Sikiön rakenteiden tarkastelu

Varmistetaan raskauden sijainti ja sikiön syke. Syketaajuutta ei tarvitse määrittellä. (Poikkeuksena tästä kuitenkin on kohdunsisäisen eli intrauteriinisen kuoleman toteaminen. Sikiö on kuollut kohtuun, kun sikiön sydämen toiminta on lakannut. Sikiön sydämen toiminnan lakkaaminen todetaan luotettavalla tutkimusmenetelmällä, jolla voidaan varmentaa sydämen liike liikkuvan kuvan avulla.) Monisikiöisessä raskaudessa selvitetään onko sikiöillä erilliset vai yhteiset istukat ja sikiökalvot. Lisäksi tarkastetaan sikiön ja rakenteet ja mitat sekä istukka kuten Taulukossa 1 on esitetty.

Taulukko 1. Varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa tarkastettavat rakenteet ja mitat.

VARTALO		Luonnollinen asento (levossa, ei ojennus- tai koukistusliikkeiden yhteydessä, sivuprofiili näkyvillä)	CRL (ad 84 mm)
PÄÄ		Ääriiviivat (sulje pois anenkefalia), keskiviiva ja aivokammiot	BPD
VATSANPEITTEET ja VATSAN ALUE		napanuoran insertio (fysiologinen napatyrä raskausviikolle 11+6 asti, suolisto työntyy napavarteen enintään 6 mm matkalta; Blaas ym. 1995, Blaas ja Eik-Nes 2008) mahalaukku ja rakko (sulje pois nestekertymä, askites)	
SYDÄN		syke +/- (ei mitata)	
YLÄ- JA ALARAAJAT		Varmista että kämmenet, jalkaterät ja pitkät luut näkyvät (sulje pois kontraktuurat)	FL (tarvittaessa jos CRL >60mm)
LAPSIVESI		Normaali / puuttuu	
ISTUKKA		Monisikiöisessä raskaudessa korioniteetti (lambda, kalvoraja, varhaisemmin suonikalvopussit)	Istukan sijaintia ei tarvitse dokumentoida

2.1.4 Suorittajalle asetetut vaatimukset: Katso 2.3.3

2.2 Niskaturvotuksen mittaus

NT-mittaus suoritetaan seulonta-asetuksen mukaan raskausviikolla 10+0–12+6 (johon työryhmä esittää muutosta, katso 2.2.2.) varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä, jos raskaana oleva haluaa osallistua varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan. NT-mittauksen, varhaisraskauden seerumi-seulontatuloksen, ultraäänitutkimuksella määritetyn raskauden keston (2.1.2) sekä raskaana olevan iän ja painon perusteella lasketaan sikiön kromosomipoikkeavuudelle ns. riskiluku (katso 3.2).

2.2.1 Tarkoitus

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan tarkoituksena on tunnistaa suurentunut sikiön trisomiariski. Sikiön poikkeavaan niskaturvotukseen liittyy suurentunut keskenmenon ja sikiön rakennepoikkeavuu-den riski. Riski suurenee niskaturvotuksen kasvaessa (Bilardo ym. 2007, katso taulukko LIITTEESTÄ 2). Poikkeavan NT:n toteamisen jälkeen voidaan siis joskus löytää myös rakennepoikkeavuuksia, kuten synnynnäisiä sydänvikoja, joihin ei liity kromosomipoikkeavuutta (Bilardo ym. 2007).

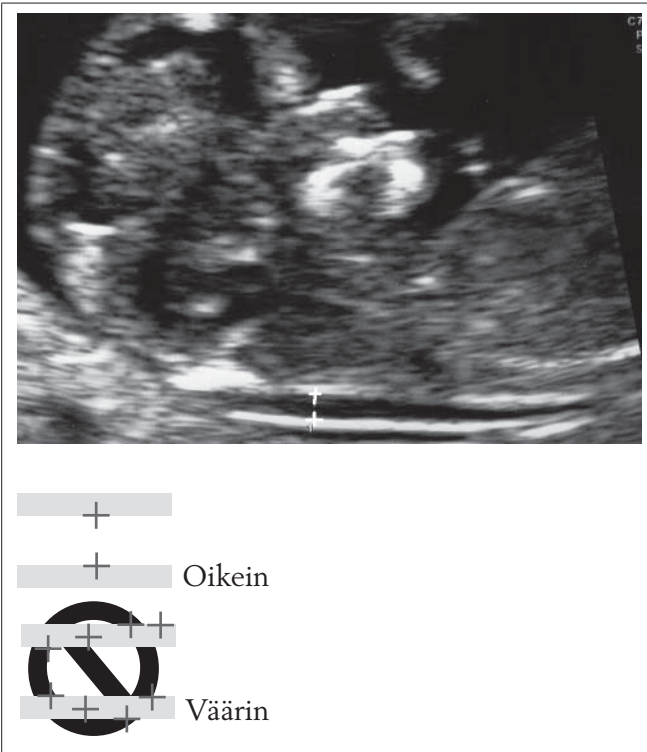
2.2.2 Suoritus

NT-mittaus on tarkimmillaan raskausviikoilla 11+0–13+6 (Nicolaides ym. 1999). Tämän vuoksi työryhmä esittää muutosta asetuksessa annettuun NT-mittausaikaan (katso luku 11). Niskaturvotus mitataan ajanmukaisella ultraäänilaitteella (2.4) vatsanpeitteiden päältä tai näkyvyyden ollessa huono emättimen kautta. Ultraäänikuva tulee suurentaa niin, että sikiön pää, niska ja rintakehän yläosa täyttävät kuvaruudun. Tässä projektiossa, jossa sikiö on keskisagittaalitasossa, sikiön niskan tulee olla neutraalissa asennossa ja lapsivesi(amnion) -kalvo pitää nähdä erillisenä NT-linjasta. Niskaturvotuksen reunojen pitää olla tarpeeksi selvät, jotta mittauspisteet voidaan asettaa tarkasti. Mittauspiste asetetaan niskan alueen läpikuultavuuden sisärajalle kohtaan, jossa niskaturvotus on laajimmillaan. Mittauspiste asetetaan kohtisuoraan sikiön pitkittäisakseliin nähden niin, ettei rastin horisontaaliviiva ulotu läpikuultavuustilaan (Kuva 2 ja Taulukko 2). Mittauspisteiden tulee näkyä arkistoitavassa ultraäänikuvassa. Mittaus tehdään yhden desimaalin tarkkuudella.



Kuva 2. Sikiön niskaturvotus.

Taulukko 2. Sikiön niskaturvotuksen mittaus.

	<p>Sikiö on midsagittaalitasossa ja sivuprofiili on kokonaan näkyvillä. Sikiön niska tulee olla neutraalissa asennossa. Kuva tulee suurentaa niin, että sikiön pää, niska ja thoraxin yläosa täyttävät kuvaruudun. Vesikalvopussi pitää nähdä erillisenä NT-linjasta, jotta sitä ei tulkita sikiön ihoksi.</p>	<p>NT:n reunojen pitää olla niin selvät, että mittauspisteet voidaan asettaa tarkasti. Mittauspisteiden pitää näkyä kuvassa. Mittauspiste asetetaan niskan alueen läpikuultavuuden sisärajalle, niin ettei rastin horisontaaliviivain ulotu läpikuultavuustilaan. Mittauspisteet/rastit asetetaan kohtisuorasti sikiön pitkittäisakseliin. Mittaus tehdään yhden desimaalin tarkkuudella kohdasta, jossa NT on laajimmillaan.</p>
---	--	---

2.2.3 Suorittajalle asetetut vaatimukset

Varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen ja NT-mittauksen suorittajalta edellytetään, että hän on suorittanut ultraäänikoulutuksen ensimmäisen osan (Taulukko 5). Wald ym. (2003) tutkimuksessa 400 NT-mittausta vuodessa tehneillä tutkijoilla oli epäonnistuneita mittauksia 25 % vähemmän kuin 200 mittausta vuodessa tehneillä tutkijoilla. Englannissa NT-mittaajan täytyy suorittaa vähintään 50 mittausta vuodessa päästäkseen mukaan sikäläiseen auditointiin. Työryhmä katsoo kansainvälisten suositusten ja kirjallisuuden perusteella, että suositeltava vähimmäismäärä on 200 varhaisraskauden ultraäänitutkimusta ja NT-mittausta tutkijaa kohden vuosittain. Taitojen ylläpito edellyttää, että NT-mittauksia tehdään **säännöllisesti riittävä määrä**. Varhaisraskauden ultraäänitutkimuksia ja NT-mittauksia voidaan suorittaa sekä suurissa perusterveydenhuollon yksiköissä että erikoissairaanhoidossa, kun em. mittausten vähimmäismäärä täyttyy.

Suorittajalle asetetut vaatimukset riippuvat myös toimintayksiköstä, jossa hän toimii. Suurissa yksiköissä konsultointimahdollisuudet ovat pieniä yksiköitä paremmat ja kokeneet erikoislääkärit voivat opettaa muita. Seuraamalla yksikön seulonnan laatua tunnuslukujen avulla ongelmat voidaan tunnistaa ja puuttua niihin.

2.3 Rakenneultraäänitutkimus

Raskaana oleva valitsee kahdesta vaihtoehdoisesta rakenneultraäänitutkimuksesta itselleen parhaiten sopivan: rakenneultraäänitutkimuksen raskausviikolla 18+0–21+6 tai vasta raskausviikon 24+0 jälkeen (rvk>24+0).

2.3.1 Tarkoitus

Rakenneultraäänitutkimuksessa tarkastetaan sikiön kasvu, elimet ja rakenteet. Viimeistään tässä vaiheessa todetaan monisikiöisyys, ellei ultraäänitutkimusta ole aiemmin tehty.

Raskausviikoilla 18+0–21+6 suoritettavan rakenneultraäänitutkimuksen ensisijainen tavoite on tunnistaa sikiön vaikeat rakennepoikkeavuudet niin, että sikiön jatkotutkimukset ehditään suorittaa ennen kuin raskaus on kestänyt 24+0 viikkoa. Tällöin raskaana olevalla on niin halutessaan mahdollisuus saada raskauden keskeytys sikiön vaikean poikkeavuuden perusteella.

Raskausviikon 24+0 jälkeen tapahtuvan rakenneultraäänitutkimuksen tavoitteena on tunnistaa sellaiset poikkeavuudet, joiden kohdalla syntyvän lapsen ennustetta voidaan mahdollisesti parantaa ohjaamalla raskauden seuranta ja synnytys hyvin varustettuun sairaalaan. Erityisen tärkeää on tunnistaa sellaiset poikkeavuudet, joiden ennusteeseen vaikuttavat synnytyksen ajankohta, synnytystapa ja -paikka sekä hoitomahdollisuudet välittömästi heti synnytyksen jälkeen. Seulonta-asetus ei anna tämän rakenneultraäänitutkimuksen ajoitukselle takarajaa. Tutkimus tulisi kuitenkin tehdä riittävän ajoissa, jotta synnytyksen ja lapsen hoitoon ehdittäisiin valmistautua. Työryhmä ehdottaa, että tämä rakenneultraäänitutkimus tehtäisiin raskausviikoilla 24+1–28+0.

Jos laskettu aika ei ole tiedossa, se voidaan rakenneultraäänitutkimuksessa määrittää BP-, HC- ja FL-mittojen perusteella. Jos raskauden kesto on määritelty viimeisten kuukautisten alkamispäivämäärän perusteella eikä alkuraskauden ultraäänitutkimusta ole tehty, muutetaan aiemmin sovittu laskettu aika ultraäänitutkimuksen perusteella vain, jos ero arvioituun raskauden keston on suurempi kuin 2 viikkoa. Jos sikiö on raskauden keston nähden selvästi pieni, suositellaan kasvun varmistusta uudella ultraäänitutkimuksella noin kuukauden kuluttua.

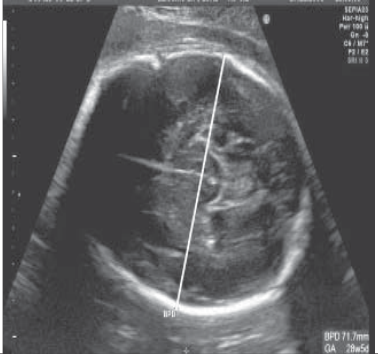


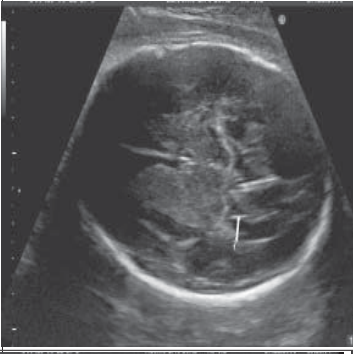

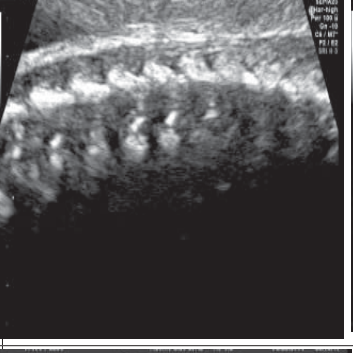



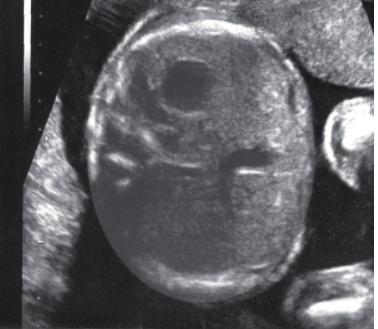
Laskettua aikaa ei enää muuteta rakenneultraäänitutkimuksen perusteella, jos se on jo aikaisemmallalla ultraäänitutkimuksella varmistettu.

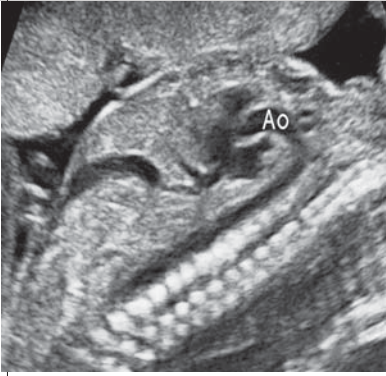
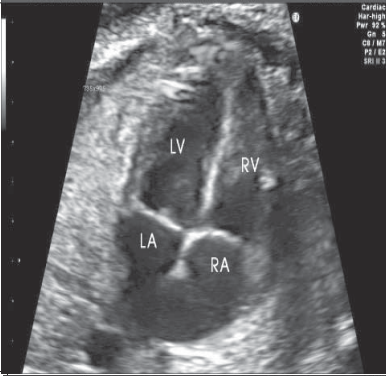


2.3.2 Suoritus

Rakenneultraäänitutkimus tehdään raskausviikoilla 18+0–21+6 tai raskausviikon 24+0 jälkeen (>24+0) vatsanpeitteiden päältä virtsarakon ollessa tyhjä.

Tutkimuksessa mitataan ja dokumentoidaan BPD, HC, FL, AC, TCD, Vp ja CM. Näillä mittauksilla voidaan sulkea pois tai todeta kallon takakuopan poikkeavuudet, vesipää, spina bifida sekä vatsan alueen turvotus ja vatsanpeitteiden sulkeutumishäiriöt (Taulukko 3). Lisäksi rakenneultraäänitutkimuksessa etsitään kahdeksaa ns. pientä ultraäänimerkkiä (engl. *soft markers*), jotka voivat viitata kromosomi- tai rakennepoikkeavuuksiin (Taulukko 4).

Taulukko 3. Rakenneultraäänitutkimuksessa tarkastettavat rakenteet ja mitat.

RAKENTEET JA MITAT				
PÄÄ			Ääriviivat, malli (sulje pois sitruunamalli), keskiviivarakenteet, cavum, aivokammiot (takasarvi, choroid plexus cysta), cerebellum (sulje pois banaanimerkki), cisterna magna	BPD, HC, TCD,
				CM, VP
SELKÄ-RANKA				kolmessa suunnassa
VATSAN-PEITTEET			napanuoran insertio, napavaltimoiden määrä (yksi napavaltimo)	
VATSAN ALUE			mahalaukku, napalaskimo, aortan ja IVC:n sijainnit, munuaiset (munuaisallas: AP ≥ 7 mm, kontrolli rvk:lla 28-30), rakko, suolisto (kaikutiivis suolisto)	AC

RINTA-KEHÄ			Keuhkot, pallea (varmistetaan mahalaukku ja maksa ovat pallean alapuolella)	
SYDÄN			nelilokerokuva, <i>kaikutiivis piste sydämessä</i>	
RVOT (oikean kammion ulosvirtauskanava, keuhkovaltimo)				
LVOT (vasemman kammion ulosvirtauskanava, aortta)				
YLÄ- JA ALARAAJAT			Pitkät luut (3 kpl kussakin raajassa, sormia ei lasketa), jalkojen asennot	FL
LAPSIVESI	Vähän, runsas, puuttuu (jos poikkeava, mitataan syvin tasku tai AFI)			
ISTUKKA	Ulottuuko/peittääkö kohdunsuun (jos ulottuu, kontrolli rvk:lla 32-34)			

Taulukko 4. Pienet ultraäänimerkit (soft markers)

Kromosomipoikkeavuuksiin viittaavat	Huomioon otettavaa
Laajentunut takasarvi (≥ 10 mm) ¹	21-trisomia
Choroid plexus -kysta	18-trisomia
Niskapoimu (≥ 6 mm) ²	21-trisomia
Runsaskaikuinen suolisto	21-trisomia
Kaikutiivis piste sydämessä	21-trisomia
Rakennepoikkeavuuksiin viittaavat	
Toisen napavaltimon puuttuminen	Sydänviat, virtsateiden poikkeavuudet
Laajentunut munuaisallas (≥ 7 mm) ³	Obstruktiiviset virtsateiden ongelmat
Laaja (≥ 10 mm) ² /näkyvät cisterna magna	Dandy-Walker, enkefaloseele/spina bifida

¹Pilu ym. 1999, Wyldes ja Watkinson 2004, Van Den Hof ja Wilson 2005

²Van Den Hof ja Wilson 2005

³Sairam ym. 2001

Kun löydetään kromosomipoikkeavuuteen mahdollisesti viittaava pieni ultraäänimerkki, jatkotutkimuksen tarvetta mietittäessä on hyvä ottaa huomioon myös mahdollisen aikaisemman kromosomipoikkeavuusseulonnan tulos ja riskitekijät kuten äidin ikä ja kromosomipoikkeavuus aikaisemmassa raskaudessa.

2.3.3 Suorittajalle asetetut vaatimukset

Rakenneultraäänitutkimuksen tekijän tulee olla suorittanut ultraäänikoulutuksen molemmat osat (Taulukot 6 ja 7). Mitä enemmän tutkija suorittaa ultraäänitutkimuksia, sen paremmat edellytykset hänellä on havaita poikkeavuudet (Taipale ym. 2003). Kirjallisuudessa ei ole raportoitu vuosittaisia vähimmäismääriä rakenneultraäänitutkimuksen laadukkaalle suorittamiselle. Tämä tutkimus on kuitenkin vaativampi suorittaa kuin varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, jonka vuosittaisen vähimmäismäärän työryhmä katsoo olevan 200 (2.2.3). Niinpä työryhmä suosittelee, että teoreettisen koulutuksen ja käytännön harjoittelun jälkeen tulisi suorittaa vuosittain vähintään **500** rakenneultraäänitutkimusta. Rakenneultraäänitutkimuksen kuten varhaisraskauden ultraäänitutkimuksenkin suorittajalle asetetut vaatimukset riippuvat myös hänen toimintayksiköstään. Hyvä henkilökohtainen osaaminen korostuu erityisesti pienissä yksiköissä, kun taas hyvät konsultointimahdollisuudet tukevat osaamista suurissa yksiköissä.

2.4 Laitevaatimukset

Seulonta-asetuksen mukaisten sikiön ultraäänitutkimusten toteuttamiseksi parhaalla mahdollisella tavalla tarvitaan kokeneen tutkijan lisäksi tasokas ultraäänilaitte, jolla on hyvä erotuskyky ja tekniset ominaisuudet. Monet terveydenhuollon toimintayksiköt joutunevat uusimaan ultraäänilaitteikantaansa, jotta nämä vaatimukset täyttyvät. Pienten yksiköiden ei liene laitekannankaan puolesta järkevää tarjota seulontoja itse, vaan seulonnat tulisi myös tästä syystä keskittää riittävän suuriin yksiköihin, joissa on paitsi asianmukaiset laitteet myös riittävä taito ja kokemus. Sikiön ultraääniseulontoja tarjoavan toimintayksikön sopivuutta arvioidessa palvelun tilaavan kunnan tai kuntayhtymän tulee varmistaa, että tutkimukset tehdään vain asianmukaisilla laitteilla.

Tutkijan arvio laitteen erotuskyvystä, kuvan tasosta ja laadusta on varsin subjektiivinen eikä laitteille ole objektiivisia laatumittareita. Siksi tulevien käyttäjien on ennen laitehankintaa hyvä tutustua useisiin laitteisiin voidakseen valita viisaasti. Taulukkoon 5 on koottu työryhmän esittämät ultraääniseulontalaitteiden vähimmäis- ja ihannevaatimukset (The Royal College of Radiologists 2005).

Taulukko 5. Työryhmän esittämät ultraääniseulontalaitteiden vähimmäis- ja ihannevaatimukset

Ominaisuudet	Vähimmäisvaatimukset	Ihannevaatimukset
Konveksi abdominaalianturi (3-8 MHz).	+	+
Transvaginaalinen anturi (5-9 MHz)	+	+
Mittaustarkkuus yhden desimaalin tarkkuudella	+	+
Digitaalinen kuvan suurennus	+	+
Liikkuvan kuvan muisti (cine/loop)	+	+
Videoulostulo	+	+
Omien kasvukäyrien integrointi	+	+
Mittauslukemien taltiointi	+	+
Paperitulostus	+	+
Harmoninen kuvantaminen (tissue harmonics)	-	+
Kiintolevy- tai muu (CD, DVD, muu vastaava media) tallennus ja varmuuskopiointi	-	+
DICOM 3 standardin mukaiset kuvien arkistointivalmius	-	+
Verkkovalmius (PACS, HIS, nimipalvelin)	-	+

2.5 Koulutus

Suomessa raskaudenajan seulontaultraäänitutkimuksia suorittavat lääkärit, kättilöt, terveyden- ja sairaanhoitajat. Koulutus ei ole ollut järjestelmällistä eikä sertifioitua. Lääkäreiden ultraäänikoulutus on järjestetty osana naistentautien erikoistumiskoulutusta. Muiden terveydenhuollon ammattihenkilöiden koulutus on ollut täydennyskoulutusta, kursseja, teemapäiviä tai työpaikkakoulutusta. Kliinisten ultraäänihoidtajien systemaattinen koulutus aloitettiin vuonna 2003 Helsingin ammattikorkeakoulussa (aiemmin Stadia, nykyisin Metropolia) ja Oulun ammattikorkeakoulussa (Halinen ym. 2005). Keväseen 2009 mennessä Suomessa noin 100 henkilöä lienee suorittanut kliinisen ultraäänihoidtajan koulutuksen.

Laadukas seulonta edellyttää ultraäänitutkimusten tekijöiltä riittävää teoreettista ja käytännön osaamista. Työryhmä ehdottaa koulutuskokonaisuuksia (Taulukot 6 ja 7), joiden perusteella varmistetaan tekijöiden riittävä osaaminen. Koulutuskokonaisuudet on tarkoitettu opastukseksi kunnille, jotka päättävät koulutuksen käytännön järjestämisestä ja rahoittamisesta. Työryhmä ei tarkoita, että nykyisin ultraäänitutkimuksia suorittavien, joilla jo on riittävä tieto ja kokemus, tulisi suorittaa nämä koulutuskokonaisuudet. Tässä raportissa kuvattu koulutus on ajateltu kokonaisuudeksi, jolla osaaminen hankittaisiin tulevaisuudessa.

Työryhmä ehdottaa, että koulutuksen ensimmäinen osa (Taulukko 5) käsittäisi varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen sekä NT-mittauksen ja toinen osa (Taulukko 6) rakenneultraäänitutkimuksen. Koulutuksen suorittanut pystyy tekemään varhaisraskauden ultraääni- ja rakenneultraäänitutkimukset itsenäisesti, antamaan asiakkaalle tarvittavan neuvonnan ja ohjaamaan asiakkaan jatkotutkimuksiin, jos tämä niin haluaa.

Työryhmä esittää, että ultraääniseulontakoulutus voisi edelleen olla osa gynekologiaan erikoistuvien lääkärien koulutusta ja kättilöiden, sairaan- ja terveydenhoitajien täydennyskoulutusta. Koulutus tapahtuisi yliopistollisissa sairaaloissa ja keskussairaaloissa sekä muissa koulutusta antavissa ja ultraää-

nitutkimusten suorittamiseen riittävästi perehtyneissä yksiköissä. Työryhmän ehdotus käsittelee ainoastaan koulutuksen sisältöä eikä ota kantaa koulutuksen rahoittamiseen.

Valtakunnalliset kurssiluonteiset koulutusohjelmat tulisi työryhmän näkemyksen mukaan toteuttaa yliopistojen ja sovittujen elinten (mm. Suomen Gynekologiyhdistys, Suomen Perinatologinen Seura, Lääketieteellis- Biologinen Ultraääniseura ja ultraäänikoulutusta tarjoavat oppilaitokset) yhteistyönä. Ultraääniseulontakoulutukseen pääsyaatimuksena olisi lääkärin, kättilön, sairaanhoitajan tai terveydenhoitajan tutkinto ja kliinistä kokemusta ultraäänitutkimuksista. Koulutuksen päätyttyä koulutuksesta vastaava taho antaisi osallistujille todistuksen. Koulutuksesta vastaava ja sitä koordinoiva taho, esimerkiksi yliopistollisen sairaalan seulontakoulutuksesta vastaava henkilö laatisi koulutuksista yhteenvedon, jolla osoitettaisiin koulutuskokonaisuuden suorittaminen. Työryhmä ehdottaa, että koulutukseen kuuluisi myös näyttökoe. Koulutuksen näyttökokeineen suorittanut henkilö olisi pätevä tekemään seulontaultraäänitutkimuksia itsenäisesti.

Taulukko 6. Seulontaultraäänikoulutuksen ensimmäinen osa

VARHAISRASKAUDEN ULTRAÄÄNITUTKIMUS JA NT-MITTAUS		
Oppimistavoitteet	Teoreettinen osa	Kliininen harjoittelu
ultraäänitutkimuksen suorittaminen itsenäisesti ymmärtäen <ul style="list-style-type: none"> • turvallisuuden liittyvät seikat • seulonnan periaatteet • alkuraskauden fysiologia • normaalit löydökset • tavallisimmat poikkeavuudet • potilasneuvonta (mahdolliset jatkotoimenpiteet mm. istukka- ja lapsivesinäytteet, raskaudenkeskeyttäminen) 	1. Yleistä ultraäänitutkimuksista ja seulonnoista (tekniikka, metodi, etiikka) 2. Turvallisuus ja laitteen käyttö 3. Raportointi, tallennus ja arkistointi 4. Teoria <ul style="list-style-type: none"> • alkuraskaus (embryologia, fysiologia ja anatomia) • alkuraskauden patologia • ultraäänitutkimus (normaalit löydökset) • ultraäänitutkimus (yleisimmät poikkeavuudet) • NT-mittaus • kromosomitutkimukset 	A) Tutkimusten seuranta (kokeneen tutkijan tekemänä keskuksessa, jossa tutkimuksia > 2000 vuodessa) 50 raskautta + 10 raskautta, joissa sikiöllä on poikkeavuutta (lokikirja) B) Käytännön harjoitus ¹ (itsenäisesti toisen tutkijan valvonnassa) 50 raskautta, joissa viidellä sikiöllä on poikkeavuutta (lokikirja)
	20 TUNTIA	100 POTILASTA

¹ Kliinisen harjoittelun kohta B voidaan suorittaa pienemmässäkin keskuksessa edellyttäen, että valvojana on naistentautien ja synnytysten erikoislääkäri. Tapaukset kerätään mieluiten viikon jaksossa, kuitenkin viimeistään 12 kuukauden aikana.

Taulukko 7. Seulontaultraäänikoulutuksen toinen osa

RAKENNEULTRAÄÄNITUTKIMUS		
Oppimistavoitteet	Teoreettinen osa	Kliininen harjoittelu
ultraäänitutkimuksen suorittaminen itsenäisesti, ymmärtäen <ul style="list-style-type: none"> • turvallisuuden liittyvät seikat • seulonnan periaatteet • raskauden fysiologia • normaalit löydökset • tavallisimmat poikkeavuudet • potilasneuvonta (mahdolliset jatkotoimenpiteet mm. lapsivesinäytteet, raskauden keskeyttäminen) 	Edellytyksenä: Osa I on suoritettu Teoria <ul style="list-style-type: none"> • raskaus (fysiologia ja anatomia) • raskauden patologia • ultraäänitutkimuslöydökset (normaali biometria, eri elinsysteemit, lapsivesimäärä ja kasvuprofiilit ja sikiön kasvuhäiriö) • kromosomitutkimukset 	A) Tutkimusten seuranta (kokeneen tutkijan tekemänä keskuksessa, jossa tutkimuksia > 2000 vuodessa) 50 raskautta + 10 raskautta, joissa sikiöllä poikkeavuutta (lokikirja poikkeavuuksista) B) Käytännön harjoitus (itsenäisesti toisen tutkijan valvonnassa) 150 raskautta
	20 TUNTIA	200 POTILASTA

2.6 Auditointi

Oikea tutkimustekniikka parantaa seulonnan luotettavuutta. NT:n systemaattinen aliarviointi johtaa seulontaposiitivisten tulosten vähenemiseen ja väärin negatiivisten tulosten lisääntymiseen. Väärin positiivisten tulosten osuuden tulisi olla 3–5 %. Näiden rajojen ulkopuolelle jäävät osuudet (siis < 3 % tai > 5 %) osoittavat tulosten systemaattista ali- tai yliarvioimista, minkä seurauksena seulonnan herkkyys huononee tai tarpeettomat kajoavat toimenpiteet lisääntyvät. Kaikkien seulojien ultraääniseulon-
tatuloksia tulisi siis auditoida ja seurata säännöllisesti.

Työryhmä pitää auditointia tärkeänä muttei ota kantaa auditoinnin rahoittamiseen eikä esitä konkreettista ehdotusta siitä, kenen tulisi vastata auditoinnista. NT-mittausten auditointi voitaisiin järjestää esimerkiksi siten, että jokaisen tutkijan mittaustuloksia tarkasteltaisiin aina kun hän on suorittanut 200 uutta NT-mittaus- tai vähintään kerran vuodessa. NT-mittauslukemat ja niihin liittyvät CRL-mitat tutkimuspäivämäärän kanssa ja viisi edustavaa paperille tulostettua mallikuvaa (joissa mittauspisteet ovat selvästi näkyvillä) toimitettaisiin auditoinnista vastaavaan keskukseseen, jossa verrattaisiin yksittäisten seulojien mittausten jakaumaa valtakunnalliseen hajontaan. Lisäksi tarkistettaisiin kuvista mittauspisteiden sijainti. Selvistä poikkeamista ja systemaattisista virheistä annettaisiin tutkijalle palaute.

3 Kromosomipoikkeavuuksien seulonta

3.1 Seulontalaboratorion ja laboratorionäytteiden laatuvaatimukset

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontoja suorittavalla laboratoriolle on oltava käytössään riittävä asiantuntemus ja toiminnan edellyttämä henkilöstö ja laitteisto.

Seulontalaboratorion tehtävä on määrittää kromosomipoikkeavuuksien riskin laskentaa varten tarvittavien merkkiaineiden pitoisuudet ja laskea näiden pitoisuuksien, NT-mitan, ultraäänitutkimuksella määritetyn raskauden keston (2.1.2) sekä raskaana olevan iän ja painon perusteella kromosomipoikkeavuuden riskiluku. Verinäytteet voidaan ottaa hajautetusti ja lähettää näytteet analysoivaan laboratorioon sen antamien tarkempien ohjeiden mukaan vähintään kahden työpäivän kuluessa. Laboratoriotulokset on ilmoitettava viikon kuluessa näytteenotosta ja 4 vrk:n kuluessa näytteen saapumisesta laboratorioon siihen seulontayksikköön, missä ne on otettu. Seulontayksikön tulee ilmoittaa poikkeava (positiivinen) seulontatulokset seulontaan osallistuneille mahdollisimman pian (katso 6.1) ja normaali (negatiivinen) seulontatulokset viimeistään kahden viikon kuluttua lopullisen riskilaskentatuloksen valmistumisesta.

Laboratorioiden ja NT-mittausyksiköiden tulee tehdä yhteistyötä keskenään. Kromosomipoikkeavuuksien seulonnasta vastaavan kunnan tulee järjestää näytteenotto ja NT-mittaus siten, että laboratoriolle on käytössään kaikki varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan riskilaskentaan tarvittavat tiedot. Näytteet on käsiteltävä, säilytettävä ja lähetettävä analysoivaan laboratorioon antamien ohjeiden mukaan. Kunnan tai kuntayhtymän seulonnan vastuuhenkilö järjestää näytteen kuljetuksen ja huolehtii siitä, että esitetyt lähete kulkee näytteen mukana analysoivaan laboratorioon.

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnan laatua tulee seurata järjestelmällisesti ja suunnitelmallisesti (ks. 3.5). Seulonnan laadun varmistamiseksi on suositeltavaa keskittää sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnat suuriin yksiköihin eli yliopistosairaaloiden laboratorioihin. Keskittäminen on tärkeää, koska kyse on koko seulonnan eikä yksittäisen laboratoriotutkimuksen laadusta. Seulonnan kokonaisuuteen sisältyvät biokemialliset merkkiaineet, NT-mittaukset, riskilaskenta ja seulonnan seuranta sen edellyttämien toimenpiteiden (esim. myöhemmin selvitetty biokemiallisten merkkiaineiden mediaanien seuranta).

Analysoivan laboratorion tulee noudattaa seulonta-asetusta ja tähän ohjeeseen kirjattuja kansallisia ohjeita. Analysoivalla laboratoriolle on oltava kirjalliset ohjeet biokemiallisen seulonnan toteuttamisesta ja näiden ohjeiden tulee perustua seulonta-asetukseen ja tähän ohjeeseen. Yksityisten laboratorioitten tulee myös noudattaa tätä ohjetta.

Laboratoriossa tulee olla järjestelmä, jolla dokumentoidaan laboratoriovastauksen katoamisesta tai näytteiden säilytyksessä tai kuljetuksessa todetuista poikkeamista sekä inhimillisistä tai teknisistä erehdyksistä johtuvat virheet. Seurannan perusteella voidaan suorittaa tarvittavat korjaukset.

Kansainvälisten suositusten (Antenatal Screening Working Standards for Down's Syndrome Screening 2007, Retningslinjer for fosterdiagnostik) mukaan sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnan laadun takaamiseksi seulontoja suorittavan laboratorion tulisi analysoida vähintään 5000 seulontanäytettä vuodessa. Vuosittain 1000–5000 merkkiaineen määrittystä tekevän laboratorion olisi tehtävä yhteistyötä toisen yksikön tai toisten yksiköiden kanssa seulonnan laadun takaamiseksi, jotta yksiköiden yhteinen näytemäärä ylittäisi 5000 vuodessa. Laboratorion, jolle kertyy vähemmän kuin 1000 merkkiainemäärittystä vuodessa, ei tulisi määrittää niitä.

Analysoivan laboratorion tulee toteuttaa sisäistä ja ulkoista laadunvarmistusta, joka sisältää biokemiallisten analyttien lisäksi riskilaskennan. Kromosomipoikkeavuuksien seulonnassa käytettävien biokemiallisten merkkiaineiden analysointimenetelmien tulee täyttää kansainvälisesti hyväksytyt akkreditointistandardit (ISO/CEN 17025, ISO/CEN 15189).

Analysoivan laboratorion tulee nimetä erikoisasiantuntija, joka on vastuussa laboratorion kromosomipoikkeavuuksien seulonnan laadusta mukaan lukien riskilaskenta. Asiantuntijan tulee seurata säännöllisesti seulonnan laatua tarkastelemalla biokemiallisten merkkiaineiden mediaaneja (raskausviikkokohtaisia normaaliraskauden biokemiallisten merkkiaineiden pitoisuuden keskiluku) ja MoM:ja (mediaanin kerrannaisia). Sikiön kromosomipoikkeavuuksien riskilaskennassa käytettävien mediaanien tulee perustua suomalaisesta väestöstä saatuihin lukuihin seulonnan laadun takaamiseksi. Jos biokemiallisten merkkiaineiden mediaanit muuttuvat merkittävästi, laboratorion tulee korjata riskilaskennassa käytettäviä mediaaneja siten, että mediaanien MoM:n tavoitearvo on 1. Laboratorion olisi hyvä toimittaa tilaajakohtaiset mediaanit ja MoM-jakaumat pyydettyä. NT-mittauksista on lisäksi saatava tekijäkohtaiset mediaanijakaumat.

3.2 Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan laatuvaatimukset

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa seulontalaboratoriossa lasketaan sikiön kromosomipoikkeavuudelle riskiluku biokemiallisten merkkiaineiden (S-PAPP-A ja S-hCG-B-V), NT-mittaustuloksen, ultraäänitutkimuksella määritetyn raskauden keston (2.1.2) sekä raskaana olevan iän ja painon perusteella. Seulonta-asetuksen mukaan yhdistelmäseulonnan seeruminäyte otetaan raskausviikoilla 8+0–11+6. Työryhmä kuitenkin esittää, että seeruminäyte otettaisiin aikaisintaan raskausviikolla 9+0, koska sitä varhemmin tutkituille merkkiaineille ei ole olemassa suomalaisia mediaaneja. Työryhmä esittää siis, että näyte otettaisiin raskausviikoilla 9+0–11+6. Näyte käsitellään, säilytetään ja lähetetään analysoivan laboratorion antamien ohjeiden mukaan. Niskaturvotus mitataan seulonta-asetuksen mukaan raskausviikolla 10+0–12+6. Työryhmä kuitenkin suosittaa, että NT-mittaus tehdään raskausviikoilla 11+0–13+6, koska se on luotettavimmillaan silloin (Nicolaides ym.1999). NT-mittauksen laatuvaatimukset on esitetty kappaleessa 2.2.

Kunnan tai kuntayhtymän seulonnan vastuuhenkilö järjestää näytteen kuljetuksen ja huolehtii siitä, että esitäytetty lähete kulkee näytteen mukana analysoivaan laboratorioon. Työryhmä esittää, että varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan biokemiallisten merkkiaineitten määrittäminen ja riskilaskenta keskitettäisiin yliopistosairaaloiden laboratorioihin.

3.3 Toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnan laatuvaatimukset

Toisen raskauskolmanneksen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmää tarjotaan naisille, joiden raskaus on ensimmäisellä neuvolakäynnillä pidemmällä kuin 11+6 viikkoa tai joille NT-mittaus ei jostakin syystä ole mahdollinen. Verinäyte otetaan raskausviikoilla 15+0–16+6. Seulonta-asetuksen mukaan yhdistelmäseulonnan vaihtoehtona käytetään kolmoisveriseulaa, johon kuuluvat AFP, HCG ja uE3. Työryhmä kuitenkin esittää, että seulonta-asetusta muutettaisiin ja kolmoisveriseulonnan edellyttämisestä luovuttaisiin (ks. 11.1).

Suomessa oli 1990-luvulla käytössä toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonta, jossa käytettiin kahta merkkiainetta (AFP ja HCG) ja näyte otettiin raskausviikoilla 15+0–16+6. Näillä kahdella merkkiaineella löydettiin 5 %:n seulontapositiivisten määrällä noin 60 % trisomia 21-tapauksista. Seulonnasta saatiin spesifisempi, kun HCG:n sijasta määritettiin vapaan hCGB:n (hCGB-V) pitoisuus (Extermann ym. 1998, Hallahan ym. 2000, Norgaard-Pedersen ym. 1994, Pettersson ym. 1993, Talbot ym. 2003, Wald ym. 1993). AFP:n ja vapaan hCGB:n määrittämisellä löydettiin kokemuksen mukaan 5 %:n seulontapositiivisten määrällä noin 65 % trisomia 21-tapauksista (Macri ym. 1994, Spencer 1993, Spencer & Carpenter 1992, Spencer ym. 1992). Tämä tulos vastaa kolmella merkkiaineella (AFP, hCG, uE3) saatuja kansainvälisiä tuloksia (Wald ym. 1992, Haddow ym. 1992). Tämän vuoksi Suomessa päädyttiin käyttämään vain kahta merkkiainetta kustannusten säästämiseksi. Kaikki toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontamenetelmät ovat vähemmän herkkiä kuin varhaisraskauden yhdistelmäseulonta.

Koska AFP:n ja vapaan hCGB-V:n määrittäminen siis vastaa tuloksiltaan kolmoisveriseulaa ja on sitä edullisempaa, työryhmä esittää, että Suomessa käytettäisiin edelleen kahta merkkiainetta (AFP, hCGB-V) ja näytteet otettaisiin raskausviikoilla 15+0 – 16+6 (eikä 14+0 – 15+6 kuten voimassa olevassa asetuksessa). Kolmoisveriseulasta luopumista puoltaa myös, ettei siihen sisältyvälle vapaalle estriolille (uE3) ole olemassa suomalaisväestöön perustuvia mediaaneja. Riskilaskennassa käytettävien mediaanien tulee perustua suomalaiseen materiaaliin riskilaskennan luotettavuuden takaamiseksi.

Näytteet käsitellään, säilytetään ja lähetetään analysoivan laboratorion antamien ohjeiden mukaan. Kunnan tai kuntayhtymän seulonnan vastuuhenkilö järjestää näytteen kuljetuksen ja huolehtii siitä, että esitetyt lähete kulkee näytteen mukana analysoivaan laboratorioon. Kuten varhaisraskauden seerumiseulonnan, myös toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnan biokemiallisten merkkiaineiden määrittäminen ja riskilaskenta tulisi keskittää yliopistosairaaloiden laboratorioihin.

3.4 Seulonnan kokonaislaatuvaatimukset

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien riskilaskennassa käytettävien mediaanien (S-AFP, S-hCGB-V, S-PAPP-A, NT) tulee perustua suomalaisesta väestöstä saatuihin lukuihin seulonnan laadun takaamiseksi.

Sosiaali- ja terveysministeriön kunnille antaman ohjeistuksen (Seulontaohjelmat 2007) mukaan kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmien ominaisuudet valitaan siten, että varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa jatkotutkimuksia tarjotaan 3 %:lle ja yhdistelmäseulonnalle vaihtoehtoisessa seerumiseulonnassa 5 %:lle seulontaan osallistuneista. Kromosomipoikkeavusseulontaan osallistuvien raskaana olevien ikä kuitenkin vaikuttaa positiivisen seulontatuloksen saaneiden määrään ratkaisevasti. Mitä iäkkäämpiä seulontaan osallistuvat ovat, sitä enemmän poikkeavia (positiivisia) seulontatuloksia saadaan. Nykytilanteessa varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa seulontapositiivisten määrä on yli 4 mutta alle 5 % mm. HUS:n ja OYS:n aineistossa. Ryhmän asiantuntijoiden mukaan 3 % ei ole realistinen tavoite seulontapositiivisten määrälle varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa johtuen juuri seulontaan osallistuvien iästä. Ryhmä ehdottaa, että sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonta (sekä varhaisraskauden yhdistelmä- että toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonta) tulee toteuttaa siten, että seulontapositiivisten määrä ei ylitä 5 %:ia seulontaan osallistuneista. Tällöin löydetään kirjallisuuden mukaan noin 80 % trisomia 21-tapauksista varhaisraskauden yhdistelmäseulonnalla (Crossley ym. 2002,

Malone ym. 2005, Müller ym. 2003, Niemimaa ym. 2001, Spencer ym. 2000, Valinen ym. 2007, Wald ym. 2003) ja noin 65 % toisen raskauskolmanneksen seulonnalla (Müller ym. 2002, Spencer 1999).

Laboratorion kromosomipoikkeavuuksien seulonnasta vastaavan asiantuntijan tulee seurata säännöllisesti seulonnan laatua tarkastelemalla oikeiden seulontaposiitivisten, väriiden seulontaposiitivisten ja väriiden seulontanegatiivisten määrää vähintään kerran vuodessa yhteistyössä seulontaan osallistuvien muiden toimijoiden kanssa.

Seulonnan laatua koskevat velvoitteet ovat erityisen merkittäviä silloin, kun seulonta toteutetaan usean toimijan yhteistyönä. Jos kunta hankkii koko seulonnan tai sen osan ulkopuoliselta toimijalta, kunnan tulee varmistaa seulonnan laatutavoitteet ja valvoa seulonnan toteuttamista. Seulontaa tilaavan kunnan tai kuntayhtymän tulee tarjouspyynnössään yksilöidä laatuvaatimukset siten, että biokemiallisten merkkiaineiden analyysimenetelmät ovat samat kuin menetelmät, joilla riskilaskennassa käytettävät suomalaiset mediaanit on määritetty.

Kunnan tai kuntayhtymän on nimitettävä vastuuhenkilö, joka vastaa sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnasta. Tämän vastuuhenkilön on varmistettava laboratoriotutkimuksia toimittavalta yksiköltä, että se noudattaa edellä mainittuja laatuvaatimuksia.

3.5 Seulonnan laadun seuranta

Kunnan velvollisuus on arvioida ja seurata seulonnan koko prosessin laatua ja seulonnassa käytettävien menetelmien luotettavuutta. Laadun seuranta edellyttää, että kunta tai kuntayhtymä ja sairaanhoitopiiri keräävät tietoa seulontaan osallistuvien määrästä ja biokemiallisen seulonnan luotettavuudesta. Seulonnan luotettavuuden seuranta varten kunnan tai kuntayhtymän tulisi toimittaa yliopistosairaalalle tiedot todetuista ja syntyneistä kromosomipoikkeavuuksista, sekä seulontamenetelmän tuottamien oikeiden positiivisten, väriiden positiivisten ja väriiden negatiivisten tulosten määrät. Kunnan olisi myös kerättävä tietoa seulontaohjelmaan liittyvien potilasvahinkojen ja komplikaatioiden määristä.

Työryhmä esittää luvussa 10.2, että sikiön poikkeavuuksien seulonnan laadunseuranta varten perustetaan syntymärekisterin osarekisteriksi seulontarekisteri. Jos sosiaali- ja terveysministeriö ja Stakesista ja Kansanterveyslaitoksesta muodostettava Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL) perustavat työryhmän esityksen mukaisen seulontarekisterin, yliopistosairaalaan nimetty vastuuhenkilö voisi koota alueellisesti kerätyt seulontatiedot ja toimittaa ne syntymärekisterin seulontarekisteriosaan THL:een.

4 Jatkotutkimukset

4.1 Kajoamattomat jatkotutkimukset

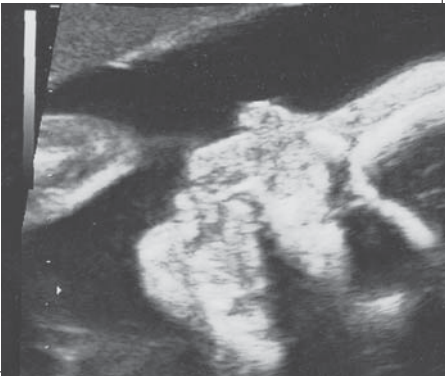

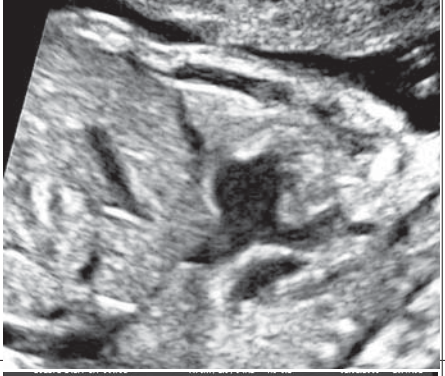


4.1.1 Tarkennettu rakenneultraäänitutkimus

Tarkennetulla rakenneultraäänitutkimuksella pyritään selvittämään ja diagnosoimaan sikiön poikkeavuuksia raskaana olevan niin halutessa, kun varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa tai rakenneultraäänitutkimuksessa on syntynyt epäily sikiön rakenteellisesta poikkeavuudesta. Tarkennettu rakenneultraäänitutkimus tehdään myös, kun NT-mittauksessa on todettu erittäin paksu niskaturvotus tai kun raskauden kulussa tai sikiöllä on todettu muuta poikkeavuutta, esimerkiksi puuttuva tai runsas lapsivesi, liikkumaton tai turvoksissa oleva sikiö tai sikiön kasvu on selvästi jäänyt jälkeen aiemmin varmistetun raskauden keston mukaisesta kasvusta. (vrt. kohta 2.3). Tarkennettu sikiön rakenteen ultraäänitutkimus tehdään myös ennen kajoavien (invasiivisten) sikiötutkimusten aloittamista.

Tarkennetut ultraäänitutkimukset suorittavat kokeneet gynekologian tai perinatologian erikoislääkärit yliopistosairaaloissa, joissa on mahdollisuus kaikkiin invasiivisiin sikiötutkimuksiin, myös istukka-
näytetutkimuksiin ja napasuonipistoon sekä asianmukaiseen perinnöllisyysneuvontaan ja tarvittaessa muiden erikoislääkäreiden, kuten lastenkirurgin ja lastenkardiologin konsultaatioon. Poikkeuksena tästä ovat ne isot keskussairaalat, joissa otetaan lapsivesinäytteitä, katso 4.2.

Tavallista rakenneultraäänitutkimusta tarkennetaan tutkimalla kasvojen ja ylähuulen alue, sydämen sisäänvirtauskanavat, valtimotiehyt sekä aortan kaari, kuten Taulukossa 8 on esitetty.

Taulukko 8. Tarkennetun rakenneultraäänitutkimuksen suoritus

RAKENTEET JA MITAT			
KASVOT ja KAULA			Sivuprofili (leuka), ylähuuli ja suulaki, niskapoimu (jos aiemmin ei ole tutkittu)
LASKIMO- PALUU			IVC/SVC
AORTAN KAARI			
DUCTUS- KAARI			

4.1.2 Muut kajoamattomat jatkotutkimukset

Tarvittaessa voidaan tehdä myös muita sikiön rakenteellisen poikkeavuutta selvittäviä tutkimuksia kuten magneettikuvaus (MRI) tai sikiön sydämen rakenteellista poikkeavuutta tarkentavia tutkimuksia. Näissä tilanteissa konsultoidaan muiden erikoisalojen asiantuntijoita kuten lastenkirurgeja, lastenkardiologeja ja lasten sydänkirurgeja.

4.2 Kajoavat sikiötutkimukset

4.2.1 Tarkoitus

Invasiivisten sikiötutkimusten tarkoitus on raskaana olevan niin halutessa diagnosoida sikiön kromosomaalinen, perinnöllinen tai muu oireyhtymä, kun seulonnassa on saatu suurentunut riskiluku tai rakenneultraäänitutkimuksessa on todettu sikiön poikkeavuus tai sen epäily. Tällöin voidaan jatkotutkimuksina raskaana olevan niin halutessa tehdä sikiön kromosomi-, trisomia-PCR-, FISH- tai geenimutaatiotutkimuksia. Näihin tutkimuksiin tarvittavat näytteet otetaan invasiivisilla eli kajoavilla toimenpiteillä (lapsivesipisto, istukkanäytteenotto, napasuonipisto), joihin liittyy ½ - 1 prosentin keskenmenoriski.

4.2.2 Kajoavien sikiötutkimusten keskittäminen

Kokeneet gynekologian tai perinatologian erikoislääkärit ottavat lapsivesinäytteitä yliopistosairaaloissa ja riittävän suurissa keskussairaaloissa. Istukkanäytteiden otto on syytä keskittää yliopistosairaaloihin, jotta siihen liittyvä keskenmenoriski pysyisi mahdollisimman pienenä. Myös näytteen laadun ja riittävyyden arviointi vaatii kokemusta. Lapsivesi- ja istukkanäytteitä ottavien yksiköiden tulee seurata näytteiden ottoon liittyvää keskenmenoriskiä ja kertoa riskin suuruus sekä tutkittaville raskaana oleville että perusterveydenhuollon toimijoille. Lapsivesi- ja istukkanäytteitä ottavilla lääkäreillä tulisi olla vankka ammattitaito tarkastella sikiön rakenteita ultraäänitutkimuksen avulla, jotta he osaisivat tulkita näytteenottotilanteessa esiin tulevia ultraäänilöydöksiä.

4.2.3 Lapsivesi-, istukka- ja napasuonipistonäytteen laatuvaatimukset

Lapsivettä tarvitaan kromosomitutkimuksia varten yleensä 15–20 ml, kun tehdään sekä *in situ* että pulloviljely. Trisomia-PCR-tutkimukseen riittää 5 ml lapsivettä, mutta jos näytteessä on verta, lapsivettä tulisi ottaa 20 ml, sillä näissä tapauksissa tulee tehdä myös solujen viljely kromosomi- ja FISH-tutkimuksia varten (äidin solujen kontaminaatoriski suuri, tosin verisolut voivat olla myös sikiöstä). Näytteen laatu riippuu osittain näytteenottajan taidoista, mutta äidin solujen määrä lapsivedessä kasvaa myös siirryttäessä toisesta kolmanteen raskauskolmannekseen. Lapsivesi voi siis olla ”veretön” ja sisältää äidin soluja.

Istukkaa tarvitaan kromosomitutkimuksia varten 15–50 mg. Näytteessä tulisi selvästi olla villuspuita. Sytogenetiikan laboratorio puhdistaa näytteen desiduaasta (katokalvosta) ja siinä tapauksessa että näyte on joko liian pieni tai pelkkää desiduaa, pyydetään uusi näyte istukasta tai lapsivedestä. Näytteen laatu riippuu osittain näytteenottajan taidoista, mutta siihen voi vaikuttaa myös istukan sijainti ja raskaana olevan ylipaino, joka voi heikentää näkyvyyttä.

Sikiön *napasuonesta* otetaan näytteitä seulonnan jatkotutkimuksia varten hyvin harvoin. Napasuonesta voidaan joutua ottamaan näyte, jos lapsivettä on niin niukasti, ettei lapsivedestä saada näytettä ja istukastakaan ei saada näytettä sen sijainnin takia tai jos sikiön kromosomitutkimustuloksella on kiire tai aikaisemmissa näytteissä on todettu kromosomimosaikismi. Napasuonipistonäytteitä ottavat vain kokeneet perinatologit yliopistosairaaloissa. Niissä harvinaisissa tilanteissa, joissa napasuoninäytettä otetaan, perinatologin kannattaa varmistaa kromosomitutkimuksen tekevältä laboratoriolta sen näytteen laadulle ja määrälle asettamat vaatimukset.

4.3 Syto- ja molekyylogeneettisten tutkimusten laatuvaatimukset ja keskittäminen

Lapsivesi-, istukka- tai napasuonipistonäytteet tulee lähettää syto- ja molekyylogeneettisiä tutkimuksia tekevään, mahdollisimman lähellä sijaitsevaan laboratorioon. Näytteiden lähetys kauas edellyttää hyvin ohjeistettua näytteenottoa, lähetystä ja hyvää informaation kulkua lähettäjän ja vastaanottajan välillä.

4.3.1 Kromosomitutkimukset

Kromosomitutkimukset tulee keskittää sellaisiin sytogenetiikan laboratorioihin, jotka täyttävät luvussa 4.3.3 mainitut laatuvaatimukset. Näissä laboratorioissa tunnetaan hyvin lapsivesi- ja istukkanäytteiden erityispiirteet kuten potentiaalinen äidin solujen kontaminaatio, istukkamosaikismi, todellinen mosaikismi ja viljelyartefaktat. Laboratorioilla tulee olla kirjallinen laadunhallintajärjestelmä. Jos kromosomitutkimusten tulokset edellyttävät lisätutkimuksia havaitun löydöksen selvittämiseksi tai varmistamiseksi, olisi suotavaa että sama laboratorio osaisi tehdä myös **FISH-tutkimuksia** (Fluoresenssi In Situ Hybridisaatio). Ellei näin ole, laboratoriolla tulee olla järjestettynä yhteydet näitä tutkimuksia tekeviin laboratorioihin.

Perinteisessä kromosomitutkimuksessa (karyotyypauksessa) tutkitaan 23 kromosomiparia rakenteellisesti eikä vain kromosomien lukumäärää. Karyotyypauksen lisäksi kromosomipoikkeavuuksia voidaan tunnistaa myös ns. trisomia-PCR-menetelmällä. Se perustuu ns. lyhyiden toistojaksojen (short tandem repeat) tunnistamiseen DNA:sta. Toistojaksot toimivat tiettyjen kromosomien markkereina. Trisomia-PCR:llä todetaan 21-, 18- ja 13-trisomia, X- ja Y-kromosomien lukumäärä, triploidia ja noin puolet näiden mosaikkitaapauksista.

Koska trisomia-PCR:n on karyotyypausta halvempi ja nopeampi menetelmä, sen käyttö on yleis-työssä. Trisomia-PCR:ää on kuitenkin syytä täydentää karyotyypauksella, kun NT on 5 mm tai suurempi, kun on todettu rakennepoikkeavuus tai ns. pieni ultraäänimerkki (Taulukko 4) ultraäänitutkimuksessa, tai kun aikaisemmalla sikiöllä tai lapsella, raskaana olevalla tai tämän miehellä on kromosomipoikkeavuus.

Trisomia-PCR-tutkimukset tulisi keskittää laboratorioihin, joissa näitä tutkimuksia tehdään vuosittain ainakin 300 ja joissa tehdään myös kromosomi- ja FISH-tutkimuksia. Näissä sytogenetiikan laboratorioissa tunnetaan hyvin tutkittavat kudokset ja soluja voidaan myös viljellä. Soluviljelyä nimittäin saatetaan tarvita kromosomi- tai FISH-tutkimuksia varten esimerkiksi, jos istukkanäyte on huonolaatuinen tai lapsivesinäyte verinen. Trisomioita voidaan etsiä myös ns. trisomia-FISH –tutkimuksella, joskin menetelmä on työläs ja kallis eikä sovellu suurten näytemäärien analysoimiseen.

Muitakin vaihtoehtoisia menetelmiä kromosomitutkimukseen on kehitteillä. Molekyylikaryotyypitystä eli vertailevaa genomista hybridisaatiota mikrosiruilla, arrayCGH:tä, ei toistaiseksi käytetä Suomessa seulonnassa.

4.3.2 Muut syto- ja molekyylogeneettiset tutkimukset

Ultraäänilöydökset voivat viitata johonkin tunnettuun syndroomaan ja johtaa näin myös joko yhden geenin mutaatiotutkimuksiin, biokemiallisiin tutkimuksiin tai FISH-menetelmällä tehtäviin mikrodeleetiitutkimuksiin. Näissä tapauksissa näytteet tulisi lähettää sytogenetiikan laboratorioon näytteiden käsittelyä varten. Sytogenetiikan laboratorion tulisi tehdä näytteistä myös soluviljelyt ja pitää niitä yllä, kunnes lisätutkimuksesta on saatu vastaus.

Suotavinta on, että sama laboratorio johon näyte saapuu, tekee FISH-mikrodeleetiitutkimukset ja joko eristää DNA:n tai kasvattaa soluja jatkotutkimuksia varten. DNA on helppo lähettää kauempanakin sijaitsevaan laboratorioon kuriiripostitse. Myös eläviä soluja sisältävä viljelypullo tai valmiiksi kerätyt solut (solunappi) voidaan lähettää lisätutkimuksia tekevään laboratorioon. Entsyymitutkimuksia tekevät laboratoriot tarvitsevat yleensä eläviä soluja tutkimuksiin.

Jos näytteen vastaan ottanut laboratorio ei tee tarvittavaa geenimutaatiotutkimusta, DNA voidaan lähettää laboratorioon, jolla on riittävän hyvä laadunhallintajärjestelmä ja jossa tarvittavaa geenimutaatiodiagnostiikkaa tehdään runsaasti ja säännöllisesti vuosittain. DNA-tutkimuksia tekevällä laboratorion tulee olla käytössään myös menetelmä, jolla se voi selvittää, onko analysoitavassa näytteessä äidin solujen kontaminaatiota (äidistä tarvitaan verinäyte). Selvitys on tarpeen varsinkin silloin kun istukka-näyte on heikkolaatuinen tai lapsivesinäyte on verinen.

4.3.3 Syto- ja molekyylogeneettisen laboratorion laatuvaatimukset

Syto- ja molekyylogeneettiset tutkimukset tehdään laboratoriossa, jossa laboratorion johtaja vastaa laboratorion toimivuudesta ja tutkimusten laadusta. Laboratorion johtajana voi toimia joko perinnöllisyyslääkäri tai sairaalageneetikko.

Sairaalageneetikoille on Suomessa järjestetty erillinen koulutusohjelma, jossa kouluttajina toimivat dosenttitasoiset sairaalageneetikot. Erikoistuminen sairaalageneetikoksi kestää noin 5 vuotta. Sairaalageneetikon pätevyyden päättää sairaalageneetikon erikoistumisohjelman johtoryhmä, jonka jälkeen Valvira merkitsee pätevän sairaalageneetikon terveydenhuollon ammattihenkilöiden rekisteriin.

Sairaalageneetikko päättää menettelytavoista ongelmatilanteissa, tarkistaa analyysien tulokset, arvioi jatkotutkimusten tarpeellisuuden ja kirjoittaa valmiista tutkimuksista lausunnot. Sairaalageneetikko hoitaa konsultaatiotehtäviä sidosryhmille ja toimii osaltaan laboratoriohenkilökunnan kouluttajana. Sairaalageneetikko pitää laboratorion ajan tasalla tuomalla laboratorioon uusia tutkimusmenetelmiä ja ajamalla ne sisään yhdessä muun laboratoriohenkilökunnan kanssa. Sairaalageneetikko suunnittelee osallistumiset ulkoisiin ja sisäisiin laaduntarkkailukierroksiin.

Tutkimukset tehdään asianmukaisissa tiloissa, joissa on tarpeelliset laitteet. Kriittisimpiä laitteita on aina ainakin kaksi, mikä varmistaa tutkimuksen etenemisen. Laitteiden lämpötiloille, huolloille ym. on seurantalistat, joiden avulla laitteiden toimivuus varmistetaan. Myös reagensseille on seurantalistat, joiden avulla voidaan jäljittää mitä reagenssieriä käytettiin kussakin tutkimuksessa. Soluviljelyyn ja PCR-työskentelyyn on erilliset puhdastilat ja pystyvirtauslaminaarikaapit. Kutakin tutkimusta tehdään vuosittain riittävä määrä niin että tutkimusten laatu pysyy hyvänä (katso 4.3.1). Laboratoriohenkilökunta, laboratoriohoitajat, on koulutettu kussakin laboratoriossa omaan erikoistehtävänsä. Kouluttajana on toiminut asian hallitseva henkilö. Kaikkiin laboratorioprosesseihin on tehty perehdytysuunnitelma ja perehdytyskortti, jota täytetään sitä mukaan kun perehdytys etenee. Pitkään poissa olleille laboratoriohoitajille annetaan uusintaperehdytys. Laboratoriohenkilökuntaa koulutetaan jatkuvasti.

Laboratorioilla tulee olla kirjallinen laaduntarkkailujärjestelmä ja/tai sen tulee olla akkreditoitunut ja toimia kansainvälisten laatustandardien (ISO) mukaisesti. Laboratorion tulee käyttää sisäistä laaduntarkkailua, kuten kontrollinäytteitä ja rinnakkaistutkimuksia ja osallistua ulkoisiin laaduntarkkailukierroksiin ja/tai laboratorioden välisiin vertailumittauksiin. Laboratorion analyysituloksista laatimien lausuntojen tulee noudattaa eurooppalaisia ”best laboratory practice” -suosituksia.

5 Sikiön poikkeavuuden perusteella tehty raskauden keskeyttäminen ja sikiön tutkiminen keskeyttämisen jälkeen

5.1 Keskittäminen

Sikiöperusteella tehtävät raskauden keskeyttämiset tulee keskittää yliopistollisiin keskussairaaloihin, joilla on riittävät tutkimus- ja neuvontavalmiudet. Tällaisen keskeyttämisen jälkeen sikiön diagnoosi tulee varmistaa samoissa sairaaloissa, sillä se edellyttää perinnöllisyyslääketieteen ja pediatrien patologian osaamista.

5.2 Sikiön vaikean poikkeavuuden perusteella tehtävän raskauden keskeyttämisen erityispiirteitä

Raskaus keskeytetään noudattaen **Käypä hoito -suositusta 2007** (<http://www.kaypahoito.fi>). Sikiöperusteella tehtävän raskauden keskeyttämisen jälkeen **sikiö tulee tutkia** diagnoosin varmistamiseksi tai selvittämiseksi.

Raskaana oleva tarvitsee yleensä merkittävästi enemmän huomiota ja tukea hoitohenkilökunnalta ja läheisiltään sikiöperusteella kuin muilla perusteilla tehtävien raskauden keskeyttämisten yhteydessä. Toivottu raskaus on näissä tapauksissa yleensä edennyt jo pitkälle ja raskauden keskeytyminen ja sikiön syntyminen saattaa joskus kestää pitkään, jopa päiviä. Puolison tai muun tukihenkilön mukanaolo keskeyttämisessä on suositeltavaa, ja riittävästä yksityisyydestä on huolehdittava. Keskeyttämisen ei tulisi tapahtua synnytysosastolla tai samassa tilassa sosiaalisten tms. raskauden keskeyttämisten kanssa. Syntymisen jälkeen sikiö näytetään raskaana olleelle ja hänen puolisolleen tai tukihenkilölleen, mikäli he näin haluavat. Heille voidaan antaa valokuva sikiöstä heti keskeyttämisen jälkeen tai myöhemmin.

Keskeyttämissairaalan on tehtävä ilmoitus suoritetusta raskauden keskeyttämisestä yhden kuukauden kuluessa toimenpiteestä Terveyden ja hyvinvoinnin laitokselle (lomake AB 4 + ST 2). Tämä koskee myös osakeskeytyksiä (eli monisikiöisessä raskaudessa tehtyä keskeytystä, jossa kaikkia sikiöitä ei abortoida). Raskaudenkeskeyttämisrekisteriin ilmoitetaan raskauden keskeyttämisen perusteena olleet sikiön poikkeavuuksien diagnoosit, eikä siis raskauden keskeyttämisen jälkeen todettuja lopullisia sikiön diagnooseja. Sikiön lopulliset diagnoosit ilmoitetaan Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen epämuodostumarekisteriin.

5.3 Sikiön tutkiminen diagnoosin varmistamiseksi raskauden keskeyttämisen jälkeen

Sikiön poikkeavuuksien seulontaohjelmaan kuuluu vastasyntyneen lapsen tai sikiön tilanteen tarkistaminen ja **diagnoosin varmistaminen synnytyksen, keskenmenon tai raskauden keskeyttämisen jälkeen**. Sikiön poikkeavuuden vuoksi tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeen sikiön diagnoosi tulee aina varmistaa asianmukaisesti. Tämä on erityisen tärkeää silloin, jos sikiön diagnoosia ei ole raskauden aikana voitu varmuudella todeta. Keskeyttämissairaallalla pitää olla valmiudet selvittää kaikki, hankalatkin diagnoosit. Kokemuksen mukaan diagnoosi voi vielä muuttua tai tarkentua raskauden keskeyttämisen jälkeen (Sun ym. 1999, Kaiser ym. 2000, Johns ym. 2004).

Keskeyttämisen jälkeisiin sikiön tutkimuksiin kuuluu perinnöllisyyslääkärin suorittama kliininen tutkimus ja usein myös valokuvaus, erityisesti, jos sikiöllä on rakenteellisia poikkeavuuksia tai diagnoosi ei ole täysin selvä. Sikiöstä otetaan näytteet välittömästi tehtäviä kromosomi- ja DNA- ym. tutkimuk-

sia varten ja tarvittaessa fibroblasti- tms. soluviljely mahdollisia myöhempiä tutkimuksia varten. Tehdään muut diagnostiikan kannalta tarpeelliset tutkimukset kuten laboratorio- ja röntgen-tutkimukset. Pediatriseen patologiaan (fetopatologiaan) perehtynyt patologi tekee sikiölle ruumiinavauksen, jossa otetaan tarvittavat **kudosnäytteet** myös syväjähän mahdollisia myöhempiä tutkimuksia varten. Myös istukka tutkitaan. Kaikkien näiden tutkimustulosten perusteella perinnöllisyyslääkäri tekee vielä diagnostiset jatkoselvittelyt ja tarvittaessa järjestää lisätutkimukset etiologisen diagnoosin varmistamiseksi. Sikiön kromosomitutkimukset ovat suositeltavia kaikissa tapauksissa.

Jos sikiöllä on raskauden aikana luotettavasti todettu jokin tavallisista trisomioista 13, 18 tai 21, sikiön ruumiinavausta ei tarvitse välttämättä tehdä. Sikiön trisomia-diagnoosi on kromosominäytteen avulla kuitenkin pyrittävä varmistamaan sikiön kudoksista (sikiön verinäytteestä, ihosta tai muusta kudoksesta) tai istukasta.

Sikiön poikkeavuuden perusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeen sikiön diagnoosin varmistaminen vaatii siis perinnöllisyyslääketieteen ja pediatrian osaamista. Siksi se asiantuntijatyöryhmän mielestä toteutuu parhaiten yliopistosairaaloissa. Niinpä ryhmä esittää, että sikiön poikkeavuuden perusteella tehtävät raskauden keskeytykset keskitettäisiin yliopistosairaaloihin.

Sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeen kaikki **sikiön lopulliset diagnoosit** ilmoitetaan Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen epämuodostumarekisteriin epämuodostumailmoituksella tai muulla vastaavat tiedot sisältävällä kirjallisella ilmoituksella. Samalla ilmoitetaan myös tehdyt sikiön poikkeavuuksien seulonnat ja raskaudenaikaiset sikiötutkimukset, niiden ajankohdat ja tutkimuspaikat sekä raskauden aikana epäillyt ja todetut sikiön poikkeavuudet. Ilmoitus tehdään mahdollisimman pian keskeyttämisen jälkeen tai sikiön lopullisen diagnoosin valmistuttua. Diagnoosit kuvataan mahdollisimman tarkoin sanallisesti, mutta ICD-10 -koodeja ei tarvitse välttämättä merkitä.

Sikiön vaikean poikkeavuuden perusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeistä neuvontaa ja psykososiaalista tukea käsitellään tuonnempana (6.4 ja 7.5).

6 Neuvonta

Jotta raskaana olevat voivat tehdä seulontaprosessin eri vaiheissa tarvittavia valintoja ja päätöksiä omista lähtökohdistaan, he tarvitsevat niistä riittävästi tietoa. Tiedon määrä vaihtelee suuresti, mutta asiakkaat säätelevät sitä yleensä itse neuvonnan kuluessa esittämillään kysymyksillä. Tässä luvussa kuvataan seulontaprosessin eri vaiheiden neuvonnassa vähintään tarvittavat tiedot, joiden antamiseen seulontoja ja jatkotutkimuksia tekevissä yksiköissä on varauduttava.

Raskaana olevan kanssa neuvontaan osallistuu usein myös hänen puolisonsa tai muu hänelle läheinen henkilö. Neuvonnassa käy kuitenkin myös raskaana olevia yksin. Seuraavassa luvussa ja psykososiaalista tukea käsittelevässä luvussa 7 käytetyn termin "raskaana olevat" ajatellaan sisältävän myös mahdolliset puoliset.

Äitiysneuvolan tulee antaa raskaana oleville ne tiedot, jotka he tarvitsevat voidakseen tehdä tietoon perustuvan päätöksen osallistumisestaan sikiön poikkeavuuksien seulontoihin (katso 1.3). Tämän neuvonnan tarve korostaa entisestään ensimmäisen äitiysneuvolakäynnin ja sen varhaisen ajoituksen merkitystä.

6.1 Poikkeavan seulontatuloksen saaneiden neuvonta

Poikkeavasta varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen tai kromosomipoikkeavuusseulonnan tuloksesta kertoo hoitaja, kätilö tai lääkäri ultraäänitutkimuksen tai NT-mittauksen suorittaneessa yksikössä. Siellä myös kerrotaan lisätutkimusten ja neuvonnan mahdollisuudesta jatkotutkimusyksikössä, jonne järjestetään pääsy mahdollisimman nopeasti, 1–3 päivän kuluessa. Poikkeavasta rakenneultraäänitutkimuksen tuloksesta ja lisätutkimusten tarpeesta ilmoittaa tutkimuksen tehnyt hoitaja tai lääkäri.

Raskaana oleville tulee tarjota löydöksen varmentavaa tai kumoavaa, tarkennettua ultraäänitutkimusta (katso 4.1.1), jonka tekee mahdollisimman pian (1–3 vrk kuluessa) sikiön kehityshäiriöihin perehtynyt perinatologi.

Poikkeavan seulontatuloksen kertomiseen liittyvää vuorovaikutusta käsitellään myös Finohtan oppaassa äitiyshuollon työntekijöille.

6.2 Neuvonta jatkotutkimusten yhteydessä

Poikkeavan kromosomipoikkeavuuksien seulontatuloksen saamisen jälkeen raskaana oleville tulee järjestää neuvontatilaisuus seulontamenetelmiin ja jatkotutkimuksiin perehtyneessä yksikössä, tavallisimmin sikiön kromosomitutkimuksia tekevässä yksikössä. Neuvovan hoitajan tai lääkärin tulee olla koulutettu antamaan neuvontaa sikiötutkimuksista ja hyvin perehtynyt käytössä olevaan seulontamenetelmään, jotta hän pystyy selittämään tutkimuksen tuloksen ja sen merkityksen ja vastaamaan sitä koskeviin kysymyksiin. Hänen tulee tuntea myös jatkotutkimukset, niiden mahdollisuudet ja rajoitukset ja näytteiden ottoon liittyvät riskit.

Neuvonnassa tulee huolehtia siitä, että raskaana olevat saavat tarvitsemansa tiedot ja voivat hahmottaa itselleen ymmärrettävällä tavalla, mitä kromosomipoikkeavuuden lisääntynyt riski merkitsee ja mitkä ovat toimintavaihtoehdot. Selvitetään jatkotutkimusmahdollisuudet ja menetelmät, mitä niillä voidaan saada selville ja kuinka luotettavasti. Ennakoidaan tutkimustulosvaihtoehtoja ja niiden merkitystä, ja kerrotaan myös, että tehtyjen tutkimuksien normaalit tulokset eivät koskaan voi sulkea pois kaikkia sikiön kehityshäiriöitä. Jatkotutkimuksia harkitseville selitetään istukka- ja lapsivesinäytteenottoon liittyvät riskit, erityisesti raskauden keskenmenon riski. Kerrotaan myös, että jos sikiöllä todetaan jatkotutkimuksissa merkittävä kromosomipoikkeavuus, raskaana oleva voi niin halutessaan hakea raskauden keskeyttämistä koskevan lain nojalla Sosiaali- ja terveystieteiden lupa- ja valvontavirastolta (Valvira) lupaa keskeyttää raskaus ennen raskausviikkoa 24+0.

On tärkeää, että neuvontaan varataan tarpeeksi aikaa, jotta raskaana olevat voivat tarkentaa saamaansa tietoa kysymyksillään. Heidän tulee saada omiin tarpeisiinsa nähden riittävästi tietoa voidakseen itse joko heti tai harkinnan jälkeen vapaasti valita haluavatko he jatkotutkimuksia tehtävän. Jos tutkimukset tehdään, sovitaan myös, miten tutkimustulos ilmoitetaan.

6.3 Neuvonta sikiön poikkeavuuden varmistuttua

Jos jatkotutkimuksissa varmistuu, että sikiöllä on kromosomi- tai rakennepoikkeavuus, raskaana oleville varataan aika perinnöllisyysneuvontaan, joko välittömästi jatkotutkimuksena tehdyn ultraäänitutkimuksen jälkeen tai 1–3 päivän kuluessa siitä, kun sikiön kromosomipoikkeavuus on ilmoitettu aiemmin sovitulla tavalla. Neuvonnan laadun takaamiseksi sen antajalla tulee olla riittävä perehtyneisyys ja kokemus sikiön kehityshäiriöistä sekä aikaa perinpohjaiseen keskusteluun neuvontatilanteessa. Työryhmä suosittaa, että neuvonta sikiön poikkeavuuden toteamisen jälkeen annettaisiin ensisijaisesti perinnöllisyyslääketieteen vastaanotolla yliopistosairaalassa.

Perinnöllisyysneuvonnassa kerrotaan, millainen poikkeavuus on ja kuinka luotettavasti se on todettu. Usein ultraäänitutkimuksessa todettua sikiön rakenteen poikkeavuutta voidaan selvittää kromosomitutkimuksella. Leikkauksella korjattavan sydänvian, ruokatorven umpeuman, napatyran, huuli- ja suulakihalkion, kampurajalan tms. taustalla voi olla kromosomipoikkeavuus ja sen myötä kehitysvammaoireyhtymä, jonka ennuste on siis hyvin erilainen kuin alun perin ultraäänitutkimuksessa havaitun yksittäisen poikkeavuuden. Raskaana oleville tulee selittää tämä mahdollisuus, jotta he voivat päättää, tutkitaanko myös sikiön kromosomit.

Joskus kromosomitutkimustuloksen merkitystä voidaan tarkentaa uuden ultraäänitutkimuksen avulla, koska sikiön kasvaessa ja kehittyessä rakenteiden tarkastelu helpottuu. Toistettu ultraäänitutkimus voi myös näyttää mihin suuntaan poikkeava löydös kehittyi, esimerkiksi uhkaako virtsaputken ahtau-

man aiheuttama paine munuaisten toimintaa. Tilannetta saattaa olla mahdollista selventää muillakin lisätutkimuksilla, kuten molekyylogeneettisillä tai MRI-tutkimuksilla. Näiden tutkimusten tekemisen tarvetta harkitaan yhdessä raskaana olevien kanssa. Näissä tutkimuksissa ja neuvonnassa poikkeavuuden hoidon ja ennusteen suhteen voidaan tarvittaessa käyttää myös muiden erikoisalojen lääkäreiden kuten pediatriin, lastenkirurgin ja -kardiologin asiantuntemusta. Sikiön poikkeavuuden löytymisen jälkeinen neuvonta vaatii siis usein monen erikoisalan kokeneita osajia.

Kun kaikki sikiön poikkeavuuden laatua selventävät tutkimukset on tehty, raskaana oleville selitetään mahdollisimman havainnollisesti, mitä todettu poikkeavuus merkitsee odotettavan lapsen terveydelle ja elämän ennusteelle. Kerrotaan myös poikkeavuuden hoitomahdollisuuksista raskauden aikana ja lapsen syntymän jälkeen sekä raskauden seurantaan tai synnytykseen mahdollisesti liittyvistä erityisvaatimuksista. Raskaana oleville tulee voida järjestää tapaaminen konsultoitujen erikoislääkärien kanssa, jos siitä on apua tulevien hoitojen ennakoimisessa ja ymmärtämisessä. On myös järjestettävä uusi perinnöllisyysneuvontakäynti, jos sikiön tilanteesta saadaan lisää tietoa tai jos neuvottavat sitä muusta syystä haluavat.

Neuvonnassa käsitellään myös mahdollisuus keskeyttää raskaus sikiön poikkeavuuden perusteella, jos raskaana oleva niin tahtoo. Kerrotaan raskauden keskeyttämiselle laissa asetetut aikarajat, ts. mihin mennessä päätös on tehtävä. Annetaan tietoa myös itse raskauden keskeyttämiseen kuuluvista käytännön toimenpiteistä ja tapahtumista sekä sen mahdollisista haitoista, komplikaatioista ja ongelmista. Raskaana olevalle kerrotaan myös, että vaikka hän olisi hakenut ja saanut luvan raskauden keskeyttämiseen, hän voi missä vaiheessa tahansa perua keskeyttämisen siihen asti, kunnes keskeyttäminen on aloitettu.

Raskaana oleva tarvitsee usein harkinta-aikaa päätöksentekoon. Vanhempien voimavarat ja mahdollisuudet hoitaa vammaista lasta vaikuttavat siihen, mitä poikkeavuus kullekin perheelle merkitsee, ja milloin poikkeavuus koetaan niin vaikeaksi, että se riittää aiheeksi (useimmiten toivotun) raskauden keskeyttämiseen. Harkinta voi olla paljon vaikeampaa yleisesti tunnetun, Downin oireyhtymän aiheuttavan 21-trisomian tai muun lievemmän löydöksen kuin harvinaisen sikiön kuolemaan johtavan (letalin) poikkeavuuden ollessa kyseessä. Potilasjärjestöjen avulla voidaan tarvittaessa järjestää tapaaminen sellaisen perheen kanssa, jonka lapsella on sama poikkeavuus, joka sikiöllä on todettu.

6.4 Neuvonta sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeen

Kun raskaus on keskeytetty sikiön poikkeavuuden vuoksi, keskeyttämisen kokoneiden on tärkeä saada varmistus siitä, että sikiöllä todellakin oli kyseinen poikkeavuus. Tieto jo aiemmin selvän diagnoosin, esimerkiksi 21-trisomian, varmistumisesta voidaan joskus välittää kirjeellä tai puhelinsoitolla. Useimmiten kuitenkin tarvitaan perinnöllisyysvastaanotolla tapahtuva neuvonta. Raskauden keskeyttämisen kokoneet pystyvät omaksumaan neuvonnan sisältämän informaation vasta ehdittyään edes jossakin määrin toipua järkytyksestään ja surustaan, mihin usein kuluu ainakin 1–2 kuukautta.

Sikiön poikkeavuuden laatu ei aina ole tarkasti selvillä ennen raskauden keskeyttämistä. Silloin on erityisen tärkeää tutkia sikiö asianmukaisesti raskauden keskeyttämisen jälkeen (ks. 5.2). Kun kaikki sikiön tutkimustulokset ovat käytettävissä, raskauden keskeyttämisen läpikäyneille tarjotaan mahdollisuus neuvontaan perinnöllisyyslääketieteen yksikössä. Siinä heille selvitetään sikiön poikkeavuuksien laatu, syy ja mahdollinen periytymistapa mahdollisimman havainnollisesti. Vaikka syy jäisi epäselväksi, on yleensä mahdollista arvioida poikkeavuuden uusiutumiseriskiä ja sikiötutkimusmahdollisuuksia seuraavissa raskauksissa. Perinnöllisyysneuvonnasta tulee antaa neuvotuille kirjallinen yhteenveto, josta he voivat tarvittaessa myöhemminkin tarkastaa tietoja.

7 Psykososiaalinen tuki

7.1 Tukea tarvitaan seulontaprosessin kaikissa vaiheissa

Raskaana olevien tulee saada psykososiaalista tukea neuvoloista, äitiyspoliklinikoilta ja sikiötutkimuksia tekevistä yksiköistä seulontaprosessin kaikissa vaiheissa. Pääasiallisesti tukea tarjoaa se yksikkö, jonka asiakkaana he kulloinkin seulontaprosessin eri vaiheissa ovat.

7.2 Tuki äitiysneuvolassa

Seulonnan alkuvaiheessa tuen antaa äitiysneuvola. Neuvolassa on tärkeää valmistella raskaana olevat myös siihen mahdollisuuteen, että seulonnassa todetaan lisääntynyt riski kromosomipoikkeavuuteen tai että ultraäänitutkimuksessa todetaan poikkeavuutta sikiön rakenteissa, jolloin he joutuvat päättämään jatkotutkimuksista ja kaikesta mitä niistä voi seurata.

Neuvolan tuki on tärkeää myös jatkotutkimusten jälkeen. Normaalien jatkotutkimustulosten jälkeen poikkeavuuden epäily voi jäädä varjostamaan raskautta. Siinä tilanteessa, että sikiöllä on todettu poikkeavuus ja raskautta halutaan jatkaa, raskaana olevat tarvitsevat tukea sekä neuvolasta että äitiyspoliklinikalta, joka usein myös seuraa raskauden kulkua (ks. 7.4).

7.3 Tuki jatkotutkimuksia suorittavissa yksiköissä

Poikkeavan ultraääni- tai kromosomipoikkeavuusseulontatuloksen jälkeen äitiyspoliklinikat ja sikiötutkimusyksiköt vastaavat osaltaan asiakkaidensa tukemisesta jatkotutkimusten aikana. Erityisen tuen tarvetta voi ilmetä, jos tutkimustulosten saaminen kestää pitkään tai tarvitaan useita tutkimuksia esimerkiksi selvitettyä istukka- tai lapsivesitutkimuksessa todetun kromosomimosaikismin merkitystä. Joskus tilannetta joudutaan seuraamaan myös toistuvien ultraäänitutkimusten avulla, joka voi olla raskaana oleville psyykkisesti raskasta. Myös kajoavien tutkimusten eli kromosomi- ja DNA-tutkimusten tulosta voidaan joutua odottamaan pitkään. Joskus voidaan tarvita sairaalan muiden toimijoiden (sosiaalityöntekijä, psykologi, teologi, psykiatrinen erikoissairaanhoitaja tai psykiatri) apua psykososiaalisen tuen antamisessa. Poikkeavan seulontatuloksen saaneet eivät yleensä tarvitse sairauslomaa. Sitä annetaan jatkotutkimusten yhteydessä yleensä vain toimenpidepäivälle, mutta vaikeissa tilanteissa voidaan antaa pitempi sairausloma tapauskohtaisen harkinnan perusteella.

7.4 Tuki loppuraskauden aikana, kun sikiöllä on todettu poikkeavuus

Kun odotettavalla lapsella on todettu kromosomi- ja/tai rakennepoikkeavuus ja raskautta päätetään jatkaa, raskaana olevat tarvitsevat psykososiaalista tukea loppuraskauden ajan. Tukea tarvitaan erityisesti, kun on odotettavissa, että lapsi syntyy kuolleena, menehtyy vastasyntyneenä tai imeväisiässä tai kun synnytyksen jälkeen on odotettavissa vaikeita tai lapsen eloon jäämisen kannalta ratkaisevia hoitotoimia.

Tukea annetaan tarpeen mukaan paikallisessa äitiysneuvolassa kättilön, terveydenhoitajan tai neuvolalääkärin vastaanotolla, missä raskautta muutenkin seurataan. Tarvittaessa voidaan järjestää myös yhteys kunnan tai sairaalan sosiaalityöntekijään, psykologiin, teologiin tai psykiatrinen konsultaatio. Keskusteluapua voi antaa myös esimerkiksi raskautta seuraavan äitiyspoliklinikan omahoitaja. Kun lä-

hestevä synnytys voi aiheuttaa loppuraskaudessa lisääntyvää huolta, mahdollisuus keskustella etukäteen synnytyksen jälkeisistä hoitotoimenpiteistä yksityiskohtaisesti myös syntyvää lasta hoitavien lääkäreiden kanssa voi auttaa. Lisäksi voi olla apua vertaistuen, tukihenkilön tai -ryhmän löytämisestä.

7.5 Tuki sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen yhteydessä

Kun raskaana oleva on neuvonnan jälkeen hakenut lupaa raskauden keskeyttämiseen sikiön vaikean poikkeavuuden perusteella, luvan saaminen saattaa kestää muutamia päiviä Valvirassa. Sen jälkeen raskaus keskeytetään yleensä viiveettä keskeyttämissairaalassa, mikäli raskaana oleva niin tahtoo. Keskeyttämislupaa ja keskeyttämisen ajankohtaa odottaessa sikiötutkimusyksikkö tai keskeyttämissairaala voi tarvittaessa järjestää psykososiaalista tukea. Raskaana oleva voi tarvita myös sairauslomaa, jota annetaan tapauskohtaisesti tarpeen mukaan.

Raskaudenkeskeyttämispotilaan toimiva hoitoketju on tärkeää suunnitella alueellisesti. Akuutissa tilanteessa raskauden keskeyttämisen yhteydessä keskeyttämissairaaloissa toimivat erilaiset ammattiryhmät antavat tarvittaessa apua surutyössä. Myöhemmin omalla paikkakunnalla keskustelu esimerkiksi terveyskeskuspsykologin, psykiatrisen erikoissairaanhoitajan, sosiaalityöntekijän tai teologin kanssa saattaa olla tarpeen. Vertaistukiryhmistä tai muista tukiryhmistä saattaa olla apua sikiöperusteella tehtyjen raskauden keskeyttämisten jälkeen.

Sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen yhteydessä ja sen jälkeen psyykkistä tukea tarvitaan yleensä aina. Kyseessä on toivottu raskaus, joka keskeytetään epäillyn tai todetun sikiövaurion perusteella. Raskaudenkeskeyttämisen ajankohta on myös myöhäisempi kuin muista syistä tehdyissä keskeytyksissä, joskus hyvinkin myöhäinen. Keskeyttäminen johtaa usein samanlaiseen surureaktioon kuin sikiön kohdunsisäinen kuolema. Sikiön poikkeavuus on toisaalta saattanut olla laadultaan sellainen, ettei se yleensä johda raskauden aikaiseen tai vastasyntyneen kuolemaan, vaikka poikkeavuutta sinänsä voidaan muutoin pitää vaikeana, mikä saattaa jälkikäteen mietityttää vanhempia. Sikiöllä todettu poikkeavuus tai tauti saattaa myös toistua myöhemmissä raskauksissa. Joskus sikiön poikkeavuus saattaa olla seurausta raskaudenaikaisesta tahattomasta tai tahallisesta altistumisesta (esimerkiksi raskaana olleen sairaus/infektio, teratogeeninen lääkitys, säteily, altistuminen työssä tai lääkkeellisen raskauden keskeyttämisen epäonnistuminen). Sairauslomaa annetaan keskeyttämisen jälkeen raskauden kestosta ja tilanteesta riippuen, yleensä ainakin yksi viikko.

Sikiön mahdollinen siunaaminen ja siunaustilaisuuteen osallistuminen, tuhkaaminen ja hautaaminen sekä hautapaikalla käyminen ja sen sijainnin tunteminen saattavat raskauden kestosta riippumatta olla tärkeä osa surun työstämistä sikiöperusteella tehdyn raskauden keskeyttämisen jälkeen, oli kyse sitten yhteistapahtumasta tai yksityisestä tilaisuudesta.

8 Sikiön poikkeavuuksien seulontojen toteutuminen

8.1 Käytännön toteutus kunnissa

Seulonta-asetuksen mukaisten sikiön poikkeavuuksien seulontojen järjestäminen edellyttää osassa kuntia ja kuntayhtymiä henkilökunnan lisärekrutointia ja laitehankintoja. Seulontojen laadun varmistaminen edellyttää myös henkilöstön ammatillisen osaamisen ylläpitoa. Keskittämistä tarvitaan, jotta ultraääniseulontoja suorittaville henkilöille kertyisi riittävästi osaamista ja kokemusta (ks. 3.1.4, 3.2.3, 3.3.3). Nopeahko tekninen kehitys ja laitteistojen vaihteleva käyttöaika lisäävät haasteita. Pienille terveydenhuollon yksiköille laiteinvestoinnit saattavat olla taloudellinen ongelma, joka voidaan ratkaista yhteistyöllä ja toiminnan keskittämällä.

Kuntien ja kuntayhtymien voimavarat seulonnan järjestämiseen vaihtelevat. Monet niistä ovat jo keskittäneet seulonnat alueelliseen keskussairaalaan tai yliopistolliseen keskussairaalaan. Sikiön poikkeavuuksien seulontoja järjestetään sekä kunnan ja kuntayhtymän omana toimintana että ostopalveluna, usein tilaaja-tuottaja-mallin mukaisesti. Toisinaan vain osa tutkimuksista on ulkoistettu. Seulontojen ulkoistaminen kilpailutuksineen saattaa myös suuremmilla paikkakunnilla tulla ajankohtaiseksi, kun asetuksen edellyttämät nykykäytäntöä laajemmat seulonnat on tarjottava raskaana oleville vuoden 2010 alusta. Työryhmä korostaa, että seulontaa ulkoistavan kunnan tai kuntayhtymän tulee valvoa seulonnan toteutumista ja varmistaa, että seulonnan laatuvaatimukset täyttyvät.

Työryhmä näkee monia etuja koko seulontaprosessin järjestämisessä julkisena toimintana. Tällöin seulontaprosessi yhdistyy parhaiten koko äitiyshuollon kokonaisuuteen ja seulontaohjelman laadunhallinta helpottuu. Monissa kunnissa ja kuntayhtymissä seulonnat onkin jo järjestetty näin. Osassa kuntia ja kuntayhtymiä seulontoja kuitenkin hankitaan myös ostopalveluina. Etenkään yksittäisiä tutkimuksia ei asiantuntijaryhmän mielestä pitäisi ulkoistaa eikä ulkoistusta ratkaista pelkästään hinnan, vaan myös yksilöidyn laadun perusteella. On myös otettava huomioon, että kilpailutukset on järjestettävä uuden hankintalain mukaisesti. Uuden lain soveltamisesta ei vielä ole kovinkaan paljon kokemusta; aikaisemman hankintalain mukaisista päätöksistä valittiin usein markkinatuomioistuimeen.

Kunnat, kuntayhtymät ja sairaanhoitopiirit järjestävät ja kustantavat lääkäreiden, terveyden- ja sairaanhoitajien sekä kätilöiden koulutusta sikiön poikkeavuuksien seulontojen toteuttamiseen. Osa näistä työnantajista kustantaa seulontakoulutusta säännöllisesti jo nykyäänkin, esimerkiksi vuosittain. Koulutusta antavat sekä julkisen että yksityisen sektorin toimijat ja yhdistykset (Suomen Perinatologinen Seura ry, Suomen Gynekologiyhdistys sekä Suomen Lääketieteellis-Biologinen Ultraääniseura ry). Terveydenhuoltoalan eri toimijat tekevät myös koulutusyhteistyötä keskenään.

Laadunseurannan ja -varmistuksen katsotaan olevan olennainen osa säännönmukaista seulontatoimintaa. Erillisiä kirjallisia ohjeita seulonnan laadunhallinnasta ja -seurannasta ei kuitenkaan ole ennen tätä raporttia laadittu. Seulontojen laatua arvioidaan esimerkiksi jatkotutkimustuloksia hyödyntämällä. Laadun ylläpitämiseksi tarvitaan koulutusta ja toimijoiden välistä yhteistyötä tiedon- ja palautteen antamisineen. Seulontojen keskittämisen riittävän suuriin yksiköihin katsotaan parantavan toiminnan laatua. Vastaisuudessa seulontoja toteuttavissa yksiköissä tuotettaneen kirjallisia ohjeita laadunseurannasta. Esimerkiksi seulontojen keskittäminen korostanee laadunhallintaohjeistuksen tarvetta.

8.2 Sikiön poikkeavuuksien seulontojen toteutumisen nykytilanne

8.2.1 Kuntien tarjoamat sikiön poikkeavuuksien seulonnat 2007–2008

Sosiaali- ja terveysministeriö, Suomen Kuntaliitto ja Stakes lähettivät terveyskeskusten johtoryhmille kyselyn (ns. TeDBM- tutkimus) toukokuussa 2007 ja lokakuussa 2008. Kyselyn mukaan suurimmassa osassa kuntia oli jo tällöin tarjolla raskausviikoilla 18–21 tehtävä rakenneultraäänitutkimus ja raskausviikoilla 10–14 tehtävä varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus. Sen sijaan muita seulonta-asetuksessa mainittuja sikiön poikkeavuuksien seulontoja oli niukemmin tarjolla (Taulukko 9). Lokakuuhun 2008 mennessä seulontoja tarjoavien kuntien osuus oli kuitenkin lisääntynyt.

Kaikkein huonoimmin tarjolla on ollut kolmoisveriseulontaa ja rakenneultraäänitutkimusta raskausviikon 24+0 jälkeen. Vapaan estriolin suomalaisten mediaanien puutos (katso 3.3) selittää, miksi kolmoisveriseulontaa ei juuri ole ollut. Jos työryhmän ehdottama asetusmuutos (katso luku 11) toteutuu, kolmoisveriseulonnan sijaan käyttöön otetaan toisen raskauskolmanneksen kaksi merkkiainetta sisältävä seerumiseulonta (3.3). Asetusmuutos mahdollistaisi varhaisraskauden yhdistelmäseulonnalle vaihtoehdoisen kromosomipoikkeavuusseulonnan kattavan tarjonnan.

Vuoden 2008 kyselyyn oli tätä raporttia viimeistellessä vastannut 64 % kunnista. Vastausten perusteella varhaisraskauden yleistä ultraäänitutkimusta ei ollut tarjolla 13 %:ssa kuntia (Taulukko 9), vaikka seulonta-asetuksen mukaan kuntien on pitänyt tarjota sitä 1.1.2007 alkaen. Lisäksi 9 % kunnis-

ta ilmoitti, ettei niillä ollut suunnitelmia tarjota sitä lähivuosiinakaan. Vain 35 % kunnista oli tarjonnut raskausviikon 24+0 jälkeen tehtävää rakenneultraäänitutkimusta ja 55 % kunnista ei suunnitellut tarjoavansa sitä seulonta-asetuksen siirtymäajan loputtuakaan (Taulukko 9).

Taulukko 9. Yhteenveto sikiön poikkeavuuksien seulontojen toteutumisesta 2007–2008: niiden kuntien prosentuaalinen osuus, joissa seulonta on tarjolla tai suunnitteilla/ ei suunnitteilla. Vuoden 2007 luvut ovat toukokuussa 2007 tehdystä TeDBM-tutkimuksesta, muiden (tähdellä merkittyjen) sarakkeiden luvut ovat alustavia tietoja lokakuussa 2008 terveyskeskuksille lähetetystä kyselystä tilanteesta, jossa vastausprosentti oli 64 %.

Seulonta	Tarjolla 2007	Tarjolla 2008*	Suunnitteilla 2010 mennessä*	Ei suunnitteilla 2010 mennessä*
Varhaisraskauden yleinen UÄ raskausviikolla 10–14	75 %	87 %	4 %	9 %
Kromosomipoikkeavuuksien varhaisraskauden yhdistelmäseulonta	60 %	78 %	19 %	3 %
Kromosomipoikkeavuuksien kolmoisveriseulonta	10 %	30 %	14 %	56 %
Rakenneultraäänitutkimus raskausviikolla 18–21	80 %	83 %	12 %	5 %
Rakenneultraäänitutkimus raskausviikon 24 jälkeen	8 %	35 %	10 %	55 %

Työryhmä pitää kyselyn tähänastisia tuloksia huolestuttavina. Kaikkien raskaana olevien olisi pitänyt jo 1.1.2007 alkaen päästä kotikuntansa tarjoamaan varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen, mutta noin kymmenesosa kunnista ei täytä tätä lakisääteistä velvollisuuttaan eikä myöskään ole lähtenyt toimenpiteisiin sen täyttämiseksi. Yli puolet kunnista ei myöskään ole suunnitellut tarjoavansa rakenneultraäänitutkimusta raskausviikon 24 jälkeen. Viimeksi mainittua saattaa selittää se, että osa kunnista katsoo viikolla 18–21 järjestettävän ultraäänitutkimuksen riittävän velvollisuuden täyttämiseksi.

Seulonta-asetuksen mukainen velvollisuus järjestää rakenneultraäänitutkimus joko viikolla 18–21 tai viikon 24 jälkeen tarkoittaa kuitenkin vaihtoehtoa raskaana olevalle, eikä pelkästään aikaisemman tutkimusvaihtoehdon tarjoaminen riitä. Raskaana olevalla tulisi 1.1.2010 alkaen olla niin halutessaan mahdollisuus osallistua myös raskausviikon 24+0 jälkeen tehtävään rakenneultraäänitutkimukseen. Tästä mahdollisuudesta tulisi antaa tietoa äitiysneuvolan ensikäynnillä (katso 1.3). Raskausviikon 24+0 jälkeen tehtävän rakenneultraäänitutkimuksen tavoite eroaa raskausviikoilla 18–21 tehtävän rakenneultraäänitutkimuksen tavoitteista (katso 1.2). Seulonta-asetuksen mukaan raskaana olevan tulee siis voida niin halutessaan osallistua rakenneultraäänitutkimukseen vasta raskausviikon 24+0 jälkeen, jolloin raskauden keskeyttäminen ei lain mukaan enää ole mahdollista.

Työryhmä pitää tärkeänä, että kunnat ryhtyvät viipymättä toimiin seulontojen järjestämiseksi siten kuin kansanterveislain nojalla annettu seulonta-asetus edellyttää. Jos kunta jättää kansanterveislain mukaisen velvollisuutensa täyttämättä, lääninhallitus tai Valvira voi antaa huomautuksen vastaisen varalle (kansanterveislaki 44 § 1 momentti) tai velvoittaa noudattamaan asetettua käskyä sakon uhalla (lääninhallituslaki (2271997) 8 §).

8.2.2 Alueellisista eroista

Seulonta-asetuksen siirtymäaika on vielä meneillään vuoden 2009 ajan. Siirtymäaikana suurtenkin kaupunkien tarjoamat sikiön poikkeavuuksien seulonnat poikkeavat vielä eri tavoin asetuksen edellyttämistä.

Sikiön poikkeavuuksien ultraääniseulonnat tulee tehdä riittävän suurissa yksiköissä (ks. luku 2). Tämä voidaan toteuttaa erilaisilla paikallisilla järjestelyillä, edellyttäen että tässä raportissa kuvatut laatuvaatimukset täyttyvät. Monissa suurissa kunnissa ultraääniseulonnat onkin jo keskitetty suuriin

yksiköihin: HUS-alueella sairaaloiden äitiyspoliklinikoille, Tampereella perusterveydenhuollon keskusäitiysneuvolaan ja Turussa perusterveydenhuollon äitiyshuollon ultraääniyksikköön.

Pienissä kunnissa ja kuntayhtymissä laadukasta ultraääniseulontaa ei ole mahdollista järjestää vain kunnan tai kuntayhtymän oman äitiyshuollon voimin, koska yksiköille ja tekijöille ei tällöin kertyisi riittävää osaamista yllä pitävää määrää seulontoja. Seulontojen järjestäminen on vaativaa Pohjois- ja Itä-Suomessa sekä saaristossa pitkien etäisyyksien tai hankalien kulkuyhteyksien takia. Kun laadukas seulonta vaatii keskittämistä, seulontaan osallistuakseen voi joutua matkustamaan satoja kilometrejä, mikä voi huonontaa seulonnan kattavuutta.

Ultraääniseulonnoissa ammattiryhmien välinen työnjako vaihtelee alueellisesti. Terveystenhoitajat, kättilöt ja kliiniseksi ultraäänihoidajiksi koulutetut tekevät etenkin varhaisraskauden yleisiä ultraäänitutkimuksia ja NT-mittauksia mutta myös rakenneultraäänitutkimuksia monissa kunnissa. Kuopiossa varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksia ja NT-mittauksia tekevät terveystenhoitajat ja yleislääkärit perusterveydenhuollon neuvolassa, rakenneultraäänitutkimuksia kättilöt KYS:n äitiyspoliklinikalla. Tampereella ultraääniseulontoja suorittavat kättilö-terveystenhoitajat (tekijöillä on sekä kättilön että terveystenhoitajan koulutus) perusterveydenhuollon keskusäitiysneuvolassa. Oulussa yleislääketieteen erikoislääkärit tekivät varhaisraskauden yleisiä ultraäänitutkimuksia perusterveydenhuollossa vielä vuonna 2008, mutta vuoden 2009 aikana kaupunki ryhtyy ostamaan varhaisraskauden yleiset ultraäänitutkimukset, NT-mittaukset ja rakenneultraäänitutkimukset OYS:ltä.

9 Seulontaprosessin työnjako

Sikiön poikkeavuuksien seulonnat on tässä raportissa kuvattujen vaatimusten täyttämiseksi keskitettävä niihin erikoistuneisiin terveystenhoollon toimintayksiköihin. Seulontojen keskittäminen riittävän suuriin yksiköihin on tärkeää, jotta kaikilla raskaana olevilla olisi mahdollisuus yhdenmukaisiin ja laadukkaisiin seulontoihin.

Jos kunta tai kuntayhtymä ostaa seulonnan ulkopuoliselta toimijalta, sen tulee ostaa seulonta kokonaisuutena, joka sisältää myös neuvonnan ja konsultaatiomahdollisuudet eikä rajoitu esimerkiksi yksittäisiin ultraäänitutkimuksiin. Työryhmä katsoo, että seulonnan järjestäminen julkisen terveystenhoollon toimintana takaa parhaan tuloksen.

Kuten edellä (8.2.2) kuvattiin, sikiön poikkeavuuksien seulonnan ensimmäinen vaihe (varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan kuuluva NT-mittaus, rakenneultraäänitutkimukset) voidaan tässä raportissa esitettyjen laatuvaatimusten mukaisesti toteuttaa joko perusterveydenhuollossa (kuten Tampereella ja Turussa) tai erikoissairaanhoidossa (kuten Helsingissä ja Oulussa) tai osittain molemmissa (kuten Kuopiossa). Sen sijaan seulonnan toinen (diagnostinen) vaihe eli seulonnan jatkotutkimukset tulee pääsääntöisesti keskittää yliopistosairaaloihin (Taulukko 10).

Taulukko 10. Yhteenveto työryhmän näkemyksestä sikiön poikkeavuuksien seulontaprosessin eri osien mahdollisista suorituspaikoista sillä edellytyksellä, että nämä täyttävät raportissa määritellyt laatuvaatimukset.

Toiminta	Perusterveydenhuolto	Keskussairaala	Yliopistosairaala	Seulontalaboratorio
Seulonnasta informointi (osallistumispäätökseen tarvittavien tietojen anto)	x	x	x	
Varhaisraskauden yleinen UÄ	x	x	x	
Yhdistelmäseulonta				
NT-mittaus	x	x	x	
seeruminäytteiden otto ja lähetys	x	x	x	
analyysi ja riskilaskenta				x
Toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonta				
seeruminäytteiden otto ja lähetys	x	x	x	
analyysi ja riskilaskenta				x
Rakenneultraäänitutkimus	x	x	x	
Jatkotutkimukset				
lapsivesinäytteiden otto		x	x	
istukkanäytteiden otto			x	
näytteiden tutkiminen			x*	
Perinnöllisyysneuvonta				
trisomia 21		x	x	
muut kromosomipoikkeavuudet			x	
rakennepoikkeavuudet			x	

*Kromosomi- ja sytogeneettisiä tutkimuksia tehdään pääosin yliopistosairaaloitten laboratorioissa. Kromosomitutkimuksia on ainakin toistaiseksi tehty myös muutamissa muissa suurissa laboratorioissa. Työryhmä ei edellytä, että kromosomitutkimuksia tehtäisiin ehdottomasti vain yliopistosairaaloitten laboratorioissa. Työryhmän vaatimukset kromosomitutkimuksia tekeville laboratorioille on määritelty luvussa 4.3.1.

10 Laadun ja vaikuttavuuden seuranta

10.1 Laadun ja vaikuttavuuden seuranta eri toimijatasoilla

Kuntien ja kuntayhtymien on seulonta-asetuksen 4 §:n mukaan huolehdittava seulonnan laadunseurannasta ja -valvonnasta sekä seulontatestien luotettavuuden seurannasta ja arvioinnista. Toisaalta Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) tehtävä on yhteistyössä muiden alan toimijoiden kanssa seurata ja arvioida käynnissä olevia seulontaohjelmia ja niiden menetelmiä sosiaali- ja terveysministeriön kanssa sovittavalla tavalla. Lisäksi sosiaali- ja terveysministeriön seulontatyöryhmä seuraa ja arvioi valtakunnallisen seulontaohjelman piiriin kuuluvien seulontojen ja seulontamenetelmien tarkoituksenmukaisuutta ja ehdottaa tarvittaessa seulontamenetelmien päivittämistä kansallisesti yhtenevällä tavalla.

Päällekkäisen seulonnan seuranta ja arviointia on vältettävä. Siksi on määriteltävä, mitkä seulontamittarit kuuluvat alueellisen tason eli kuntien ja terveydenhuollon toimintayksiköiden (terveyskeskusten, sairaaloiden, sairaanhoitopiirien, yliopistopiirien, laboratorioiden ja yksityisten terveydenhuollon toimijoiden) ja mitkä taas valtakunnallisen tason seurattaviksi. Seulonnan laatumittareita voidaan kuitenkin käyttää sekä alueellisesti että valtakunnallisesti, mutta eri tavoin ja eri tarkoitukseen.

Useimmissa kunnissa, lääneissä, sairaanhoitopiireissä ja yksittäisissä terveydenhuollon toimintayksiköissä on vuosittain niin vähän raskauksia ja synnytyksiä, etteivät ne voi seurata ja arvioida sikiön poikkeavuuksien seulonnan ja seulontamenetelmien laatua ja vaikuttavuutta kaikilta osin luotettavasti. Tilastollinen voima jää yksittäisissä yksiköissä ja pienillä alueilla liian pieneksi. Merkittäviä synnynnäisiä kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia on yleensä 2–3 prosentilla vastasyntyneistä ja eri epämuodostumatyypit ovat hyvin harvinaisia (useimpia epämuodostumatyyppejä on alle 10 tapausta vuodessa koko maassa). Sattuma saattaa siten selittää suuren osan epämuodostumien esiintyvyyden vaihteluista.

Edellä olevan perusteella seulontaohjelmien ja -menetelmien laatua ja vaikuttavuutta voidaan seurata ja arvioida luotettavasti vain valtakunnallisella tasolla. Tämä mahdollistaisi myös alueellisten erojen ja ajan mittaan tapahtuvien muutosten seurannan. Monia seulonnan laadullisia mittareita ei kuitenkaan ole mahdollista eikä mielekästä seurata valtakunnallisesti. Paikallista tai yksikötason laadunseuranta tarvitaan, jotta korjaaviin toimiin voidaan tarvittaessa ryhtyä viiveettä.

Seulontoihin liittyvien tietojen keräykseen liittyy monia ongelmia ja erityiskysymyksiä, kuten tietosuojaa, koska tiedot tarvittaisiin tunnisteellisina. Tiedon keräys yksityissektorilla tehtävistä seulonnoista on oma erityishaasteensa. Paikallisesti ja yksikötasolla seulonnan ja seulontamenetelmien laadunseuranta ja -valvontaa vaikeuttavat tietosuojaan liittyvät tiedonsaanti- ja luovutusrajoitukset. Myös diagnostisten tapaustietojen keräykseen ja epämuodostumadiagnoosien arviointiin eli diagnoosin varmistamiseen liittyy ongelmia. Esimerkiksi biokemiallisilla ja sytogeneettisillä laboratorioilla ei ole oikeutta saada sairaaloista omaa laadunvalvontaansa varten diagnostisia tietoja seulomistaan raskauksista syntyneistä lapsista tai sikiöistä raskauden keskeyttämisen jälkeen, ellei seulontaan osallistunut ole antanut lupaa. Vastaavasti seulonta- ja jatkotutkimusyksikölläkään ei ole ilman erillistä lupaa oikeutta saada tietoja toisessa sairaalassa tai sairaanhoitopiirissä tapahtuneista synnytyksistä tai raskauden keskeyttämisistä. Seulontaan liittyvien diagnostisten tietojen keräys on monesta muustakin syystä ongelmallista (Taulukko 11). Terveydenhuollon valtakunnallisiin henkilörekistereihin kerättyjä tunnisteellisia seulontatapaustietoja ei voida luovuttaa paikallista tai yksikötasoista seulonnan laadunvalvontaa varten tai hoidollista tarkoitusta varten. Valtakunnallisilla rekistereillä ei myöskään ole mahdollisuutta tuottaa palveluna tutkimusyksikkö- tai laboratoriokohtaista tilastollista seulonnan laadunarviointia eikä -seuranta, mutta valtakunnallisia ja alueellisia vertailutilastoja ne voivat tuottaa.

Taulukko 11. Sikiön poikkeavuuksien seulontaan liittyvien tietojen keräyksen ongelmia ja erityispiirteitä

Tietosuojasäännöksistä johtuvat diagnostisen tiedon saanti- ja luovutusrajoitukset terveydenhuollon toimintayksiköiden välillä

Monta terveydenhuollon toimintayksikköä tai -pistettä, joissa tietoja

- seulonnat ja jatkotutkimukset tapahtuvat useassa terveydenhuollon eri toimintayksikössä, yleensä polikliinisesti, avoterveydenhuollossa ja osassa tapauksista yksityissektorilla
- seulonnat, jatkotutkimukset ja synnytys/raskauden keskeyttäminen ja syntyneen lapsen tutkimukset ja hoito tapahtuvat terveydenhuollon eri toimintayksiköissä

Useita erilaisia seulontoja ja jatkotutkimuksia voidaan tehdä saman raskauden aikana pitkällä ajanjaksolla

- erilaisia seulontayhdistelmiä tarjolla, tapahtuvat eri raskauden vaiheessa
- seulontaprosessin pituus saattaa vaihdella (osa luopuu seulonnoista, osa ei osallistu jatkotutkimuksiin, tai osassa tapauksista raskaus päättyy ennenaikaisesti)

Lukuisia erilaisia seulottavia

- useimmat poikkeavuudet harvinaisia, vaikka yhteensä epämuodostumia noin 2-3 prosentilla vastasyntyneistä
- samalla yksilöllä voi olla useita poikkeavuuksia
- diagnoosin varmistaminen voi olla ongelmallista raskauden aikana ja sen jälkeenkin

- diagnostisen tiedon keruu työlästä ja ongelmallista
- suurinta osa sikiön poikkeavuuksista ei pystytä tunnistamaan raskauden 2 yksilöä - äiti ja lapsi/sikiö (1-useampi) - tietosuoja- ja tiedonkulkuongelmat
- äidin ja lapsen tiedot kertyvät terveydenhuollon eri toimintayksiköiden potilasasiakirjoihin, äitiys-neuvolakortti ei nykyisellään toimi seulonta- ja jatkotutkimustietojen välittäjänä
- sikiöllä ei yksilön oikeuksia - lapsella ei ole oikeutta äidin potilasasiakirjojen seulontatietoihin, vaikka seulonta koskee häntä sikiöaikana/sikiönä -> kansallinen sähköinen sairauskertomusarkisto korjannee tilannetta
- sikiöllä ja kuolleena syntyneellä lapsella ei ole yksiselitteistä tunnistetietoa - seuranta ja tiedonkeruu vaikeaa
- monisikiöinen raskaus voi päättyä monella eri tavalla (synnytys, keskenmeno, raskauden keskeyttäminen)

Seulonnan laatua on ongelmista huolimatta tärkeää seurata paikallisesti ja yksikkötasolla, jotta seulontapalvelujen asianmukaisuudesta voidaan varmistua.

Suunnitelmallisesti seurataan

- seulontaan osallistuvien osuutta ja taustatekijöitä
- riskiryhmiin poimiintuvien eli seulontaposiitivisten ja jatkotutkimuksiin osallistuvien osuuksia ja taustatekijöitä
- seulontamenetelmien ominaisuuksia: luotettavuutta (herkkyys ja spesifisyys; oikeat positiiviset, väärät positiiviset ja väärät negatiiviset) ja haittoja (komplikaatiot, keskenmenot, potilasvahingot)

Seurantajärjestelmän tulee tuottaa tietoa myös seulontaprosessin poikkeavista tapahtumista, kuten laboratoriovastauksen katoamisesta, näytteiden säilytyksessä ja kuljetuksessa todetuista poikkeamista sekä inhimillisistä ja teknisistä virheistä. Prosessia voidaan korjata viiveettä vain, jos laatu poikkeamat kirjataan ja niitä seurataan paikallisesti ja toimintayksiköissä. Seulontamenetelmän luotettavuuden arviointiin kuuluu biokemiallisten testien ja jatkotutkimuksena tehtävien sytogeneettisten tutkimusten laadun ja luotettavuuden arviointiin.

Seulonnan vaikuttavuutta pystytään luotettavasti seuraamaan vain valtakunnallisella tasolla. Taulukoissa 12–13 esitetään työryhmän ehdotus alueellisesti ja valtakunnallisesti seurattavista seulontamittareista. Alueellisella tasolla tarkoitetaan terveyskeskuksia, keskussairaaloita, yliopistosairaaloita ja muita sikiön poikkeavuuksien seulontaa tekeviä julkisen ja yksityissektorin terveydenhuollon toimintayksiköitä sekä biokemiallisia ja sytogeneettisiä laboratorioita. Valtakunnallisella tasolla tarkoitetaan valtakunnallista seulonnan seurantajärjestelmää eli seulontarekisteriä (katso 10.2), erillistutkimuksia ja sosiaali- ja terveysministeriön seulontatyöryhmää.

Taulukko 12. Alueellisesti ja valtakunnallisesti seurattavia sikiön poikkeavuuksien seulonnan laatumittareita.

Mittarit (tarkastelut tekijä-, yksikkö- ja/tai kuntakohtaisesti tai sairaanhoitopiiri / yliopistosairaala- tai sairaalapiirikohtaisesti ja / tai valtakunnallisesti)	Alueellinen taso	Valtakunnallinen taso
Osallistuminen eri seulontoihin osallistuvien määrät, osuudet ja ikäjakaumat eri jatkotutkimuksiin osallistuvien määrät, osuudet ja ikäjakaumat	X X	X X
Laatu seulontamenetelmien ominaisuudet biokemiallisten testien ominaisuudet jatkotutkimusten ominaisuudet seulontaposiitivisten määrät, osuudet ja ikäjakaumat luotettavuuden arviointi - diagnoosin varmistaminen seulontaohjelmaan liittyvät haitat tekniset ja inhimilliset ongelmat javiorheet	X X X X X X X	X X X X X X
Vaikuttavuus muut seulontamittarit (valtakunnalliset vaikuttavuusmittarit)		X

Kunnat ja kuntayhtymät voivat itse suoraan seurata esimerkiksi kustannusten avulla seulontaan ja jatkotutkimuksiin osallistuvien osuutta, mutta muutoin kunnat vastaavat seulonnan laadun- ja luotettavuuden seurannasta järjestämällä sen joko osana omaa toimintaansa tai ostopalveluna yksityisiltä toimijoilta. Kuntien tulee varmistaa, että seulontaprosessi sisältää asianmukaisen seulonnan laadunseurannan ja -valvonnan sekä seulontamenetelmien luotettavuuden seurannan ja arvioinnin. Kuntien tulee varmistaa myös, että ne saavat tarvitsemansa seulonnan laaturaportit säännöllisesti ja riittävän usein. Lisäksi niiden tulee velvoittaa seulontapalveluiden tuottajat ilmoittamaan säännöllisesti tarvittavat seulontatiedot valtakunnalliseen seulontarekisteriin, jos rekisteri perustetaan kuten tuonnempana (10.2) esitetään. Valtakunnallinen taso tuottaa saamiensa tietojen perusteella kuntien ja terveydenhuollon toimintayksiköiden käyttöön seulonnan ja seulontamenetelmien ajalliset ja alueelliset vertailutilastot. Työryhmä suosittaa, että kunnat tai kuntayhtymät sopivat seulonnan laadunvalvonnan järjestämisestä oman alueellisen yliopistosairaalsaan tai suuren keskussairaalsaan kanssa. Seulontojen ja niiden jatkotutkimusten kustannuseuranta ja -vertailu onnistunee parhaiten kunta- ja sairaanhoitopiiritasolla ja yliopistosairaala- ja yliopistosairaalapiiritasolla.

Taulukko 13. Alueellisesti ja valtakunnallisesti seurattavia sikiön poikkeavuuksien seulontamenetelmien laatumittareita.

Mittarit(tarkastelut tekijä-, yksikkö- ja/tai kuntakohtaisesti tai sairaanhoitopiiri / yliopistosairaalapiirikohtaisesti ja / tai valtakunnallisesti)	Alueellinen taso	Valtakunnallinen taso
Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus		
seulontaan osallistuneiden määrä	x	x
seulottujen ikäjakauma	x	x
raskausviikkojakauma	x	x
Kromosomipoikkeavuuksien seulonta		
seulontaan osallistuneiden määrä	x	x
seulottujen ikäjakauma	x	x
raskausviikkojakauma	x	x
NT-jakaumat	x	x
NT-seulonnan tekijä (kättilö / lääkäri / muu) -jakauma	x	
Papp-A jakauma (MoM)	x	
hCG-jakauma (MoM)	x	
AFP-jakauma (MoM)	x	
riskisuhteiden jakauma	x	x
seulontapositiivisten määrä (jatkotutkimuksia tarjottu)	x	x
tehtyjen jatkotutkimusten määrä	x	x
komplikaatioiden määrä jatkotutkimuksissa	x	x
sikiöperusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset seulotuista / seulontapositiivisista / jatkotutkituista	x	x
seulottujen / seulontapositiivisten/ jatkotutkittujen lopullinen tilanne	x	x
oikeat positiiviset	x	x
väärät positiiviset	x	x
väärät negatiiviset	x	x
seulonnan herkkyys ja spesifisyys	x	x

Rakenneseulonta		
seulontaan osallistuneiden määrä	x	x
seulottujen ikäjakauma	x	x
raskausviikkojakauma	x	x
seulonnassa suoraan todettujen poikkeavuuksien määrä	x	x
seulontapositiivisten määrä (jatkotutkimuksia tarjottu)	x	x
jatkotutkittujen ja jatkotutkimusten määrä	x	x
komplikaatioiden määrä jatkotutkimuksissa	x	x
sikiöperusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset seulotuista / seulontapositiivisista / jatkotutkituista	x	x
seulottujen / seulontapositiivisten / jatkotutkittujen lopullinentilanne	x	x
oikeat positiiviset	x	x
väärät positiiviset	x	x
väärät negatiiviset	x	x
seulonnan herkkyys ja spesifisyys	x	x
Muut		
seulotut / ei seulotut	x	x
todetut kromosomipoikkeavuudet - detektiokyky	x	x
todetut rakennepoikkeavuudet - detektiokyky	x	x
Koulutus		
työntekijöiden koulutukset	x	
Kustannukset	x	
Seulontojen saatavuus	x	x

Seulonta-asetuksen mukainen seulonnan ja seulontatestien laadunseuranta ja -valvonta tulee aiheuttamaan kunnille, kuntayhtymille ja terveydenhuollon toimintayksiköille lisäkustannuksia ja -työtä erityisesti järjestelmää rakennettaessa. Seulonnan ja jatkotutkimusten keskittäminen ja yhteistyö muiden kuntien ja kuntayhtymien kanssa todennäköisimmin vähentää näitä kustannuksia. Sähköinen tietojen ilmoittaminen valtakunnalliseen järjestelmään tuskin aiheuttaa kunnille, kuntayhtymille tai terveydenhuollon toimijoille valitusta valtakunnallisesta seurantavaihtoehdosta riippumatta merkittäviä lisäkustannuksia tai -työtä, kunhan järjestelmä on saatu toimivaksi. Seulonnan paikallisesta laadunseurannasta ja tietojen valtakunnalliseen järjestelmään ilmoittamisesta kunnille ja kuntayhtymille aiheutuvat kustannukset tulevat joka tapauksessa muodostamaan vain pienen osan seulonnan kokonaiskustannuksista.

10.2 Valtakunnallisen seulontarekisterin toteuttamisen vaihtoehdot

Valtakunnallisella tasolla sikiön poikkeavuuksien seulontojen laatua ja vaikuttavuutta voidaan joko valtakunnallisen jatkuvan tiedonkeräyksen tai ajoittaisten ja alueellisten erillistutkimusten avulla. Lisäksi sosiaali- ja terveysministeriön seulontatyöryhmä seuraa seulontaohjelmien laatua ja vaikuttavuutta. Seulonnan arviointi ja seuranta voitaisiin työryhmän näkemyksen mukaan parhaiten toteuttaa pysyvän valtakunnallisen seulontarekisterin avulla. Tarvittaessa seurantaa voitaisiin täydentää erillistutkimuksilla. Seulontarekisterin muodostaminen edellyttää henkilötason tunnistesteellisten tietojen keräystä, kun erillistutkimuksissa saattavat riittää tunnistettomat tai yksilötaoiset koodatut tiedot tai tilastotiedot.

Seulonta-asetus velvoittaa THL:n seuraamaan ja arvioimaan käynnissä olevia seulontaohjelmia ja niiden menetelmiä yhteistyössä muiden alan toimijoiden kanssa sosiaali- ja terveysministeriön kanssa sovittavalla tavalla. Näitä muita alan toimijoita voisivat olla esimerkiksi yliopistolliset sairaalat ja niiden sikiötutkimusyksiköt tai muut suuret keskussairaalat sekä erityiskysymyksiä selvittävät tutkimusryhmät.

Sosiaali- ja terveysministeriö ja THL eivät toistaiseksi ole sopineet valtakunnallisen seulontarekisterin tai vastaavan järjestelmän perustamisesta. Seuraavassa esitetään muutamia vaihtoehtoisia tapoja seurata ja arvioida seulontojen laatua ja vaikuttavuutta valtakunnallisesti.

Sikiön poikkeavuuksien seulontaan liittyviä tietoja kerätään tällä hetkellä jo moniin THL:n valtakunnallisiin henkilörekistereihin eli syntyneiden lasten rekisteriin (syntymärekisteriin), raskaudenkeskeyttämisrekisteriin ja epämuodostumarekisteriin sekä hoitoilmoitusrekisteriin (Hilmoon). Seulontan jatkuvan seurannan ja arvioinnin mahdollistavia seulontatietoja ei ole kerätty näihin rekistereihin systemaattisesti, pitkäaikaisesti eikä kattavasti, koska minkään voimassa olevan valtakunnallisen rekisterin tehtäviin ei kuulu seurata sikiön poikkeavuuksien seulontoja. Rekistereitä ei näin ollen ole suunniteltu seuraamaan seulonnan vaikuttavuutta ja laatua, joskin sekä syntymä- että epämuodostumarekistereissä on seurattu joitakin seulontamittareita rekisterien varsinaisiin tehtäviin liittyen. Mihinkään yksittäiseen rekisteriin tällä hetkellä kerättävät seulontatiedot eivät erikseen tai muihin rekistereihin yhdistettynäkään riitä sikiöseulontojen ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden luotettavaan seurantaan ja arviointiin. Aivan karkeakin arviointi ja seuranta edellyttäisivät em. valtakunnallisten rekisterien nykyisen tietosisällön laajentamista ja eri rekisterien tietojen yhdistämistä. Edellä esitettyjä seulontamittareita ei pystytä luotettavasti tällä järjestelmällä tuottamaan seulontaan osallistuneiden lukumääriä lukuun ottamatta.

Täysin erillisen uuden seulontarekisterin perustaminen ei ole mielekästä, koska suuri osa seulonnan arvioinnissa ja seurannassa tarvittavista perus- ja taustatiedoista kerätään jo nykyisin THL:n lisääntymisrekistereihin. Seulontojen ja seulontamenetelmien laatua ja vaikuttavuutta voitaisiin seurata ja arvioida luotettavasti, tietoturvallisesti ja kustannustehokkaasti, jos edellä mainittujen rekisterien toimintoja ja tiedonkeruuta keskitettäisiin ja tehostettaisiin ja niihin kerättävien seulontatietojen laatua ja kattavuutta parannettaisiin. Hallinnollisesti tämä voitaisiin toteuttaa perustamalla seulonnan osarekisteri johonkin THL:n olemassa olevaan rekisteriin, kuten syntymärekisteriin, ja yhdistämällä eri rekisterien koodattuja tietoja. Seulontarekisterin kehittäminen ja ylläpito edellyttäisivät THL:n tilastotoimeen lisäresursointia, joka olisi arvioitava erikseen tiedonkeräyksen toteuttamismallin mukaisesti.

Sikiön poikkeavuuksien seulonnan laadun ja vaikuttavuuden jatkuvassa valtakunnallisessa arvioinnissa ja seurannassa tarvittava seulontarekisteri voitaisiin parhaiten muodostaa THL:n syntymärekisterin osarekisteriksi. Siihen kerättäisiin seulonta- ja jatkotutkimustiedot kaikista synnytykseen päätyneistä raskauksista. Epämuodostumarekisteriin kerätyt tiedot syntyneillä lapsilla ja sikiöperusteella keskeytyissä raskauksissa (ja myös keskenmenoissa) sikiöillä todetuista kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksista sekä raskaudenaikaisista seulonnoista ja jatkotutkimuksista yhdistettäisiin vuosittain koodattuna syntymärekisterin perustietoihin ja seulontarekisterin seulontatietoihin. Tietosuojakysymykset olisi kuitenkin selvitettävä perusteellisesti ja tiedonkeräys pilotoitava ennen osarekisterin perustamista. Jos tietosuojavaatimukset kyettäisiin täyttämään, THL voisi tuottaa vuosittain seulontatilastoja valtakunnallisesti, sairaanhoitopiireittäin, synnytyssairaaloittain ja kunnittain. Joitakin tilastoja, esimerkiksi epämuodostumatilastoja, THL voisi tietosuojasyistä tuottaa vain valtakunnallisesti ja sairaanhoitopiireittäin. Tieteelliseen tutkimukseen voitaisiin erillisellä tutkimusluvalla luovuttaa tunnisteellisiä tietoja kuten muistakin THL:n terveydenhuollon rekistereistä.

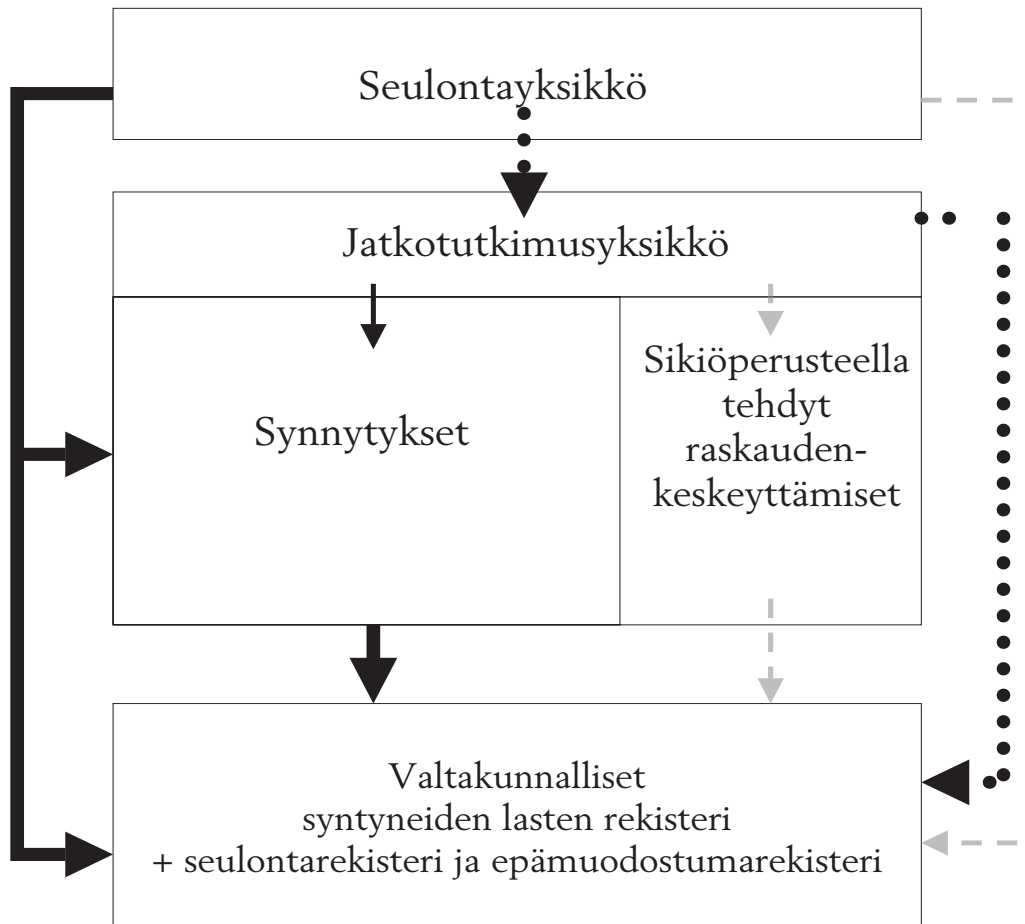
Seulontaohjelmien ja -menetelmien laadun ja vaikuttavuuden valtakunnallista seurantaa ja alueellista vertailua varten seulontarekisterin käyttöön tulisi kehittää joukko valtakunnallisia seulontamittareita. Tällaisen uuden mittariston luominen on työlästä ja edellyttäisi asiantuntijaryhmän työtä, sillä ei ole lainkaan yksiselitteistä, mitä sikiön poikkeavuuksien seulontamittareiden avulla pitäisi tai voitaisiin seurata. Asiantuntijaryhmän tulisi pohtia myös, mitä muuttujia olisi välttämätöntä kerätä seulontarekisteriin ja miten jo olemassa olevien rekistereitä voitaisiin kehittää, jotta tarvittavat valtakunnalliset seulontamittarit voitaisiin tuottaa. Taulukossa 14 on alustavasti hahmoteltu seulontamittareita valtakunnalliseen käyttöön (vrt. myös taulukot 12 ja 13).

Taulukko 14. Alustavia ehdotuksia sikiön poikkeavuuksien seulonnan valtakunnallisiksi vaikuttavuusmittareiksi.

Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten osuus seulotuista
Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten osuus jatkotutkituista
Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten osuus kaikista synnytyksistä / raskauden keskeyttämisistä
Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten osuus kaikista epämuodostumatapauksista
Raskauden aikana diagnosoitujen osuus kaikista epämuodostumatapauksista
Spesifisesti raskauden aikana diagnosoitujen osuus kaikista diagnoosityypeittäin
Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten osuus raskauden aikana diagnosoiduista
Eri seulontatapojen osuudet raskauden aikana diagnosoiduista
Eri seulontatapojen osuudet sikiöperusteella tehdyistä keskeyttämisistä
Eri jatkotutkimustapojen osuudet syntyneistä/synnyttäjistä ja raskauden keskeyttämisistä
Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten (seulonnan/jatkotutkimusten) vaikutukset kuolleisuuteen
Sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten (seulonnan/jatkotutkimusten) vaikutukset sairastavuuteen
Seulontojen / jatkotutkimusten / sikiöperusteella tehtyjen keskeyttämisten aikataulu (raskausviikoittain)
Spesifisyys ja herkkyys (oikeat ja väärät positiiviset, väärät negatiiviset)
Keskenmenojen osuus (seulonnoissa) jatkotutkimuksissa
Perinataalimuuttujat (ennenaikaisuus, pienipainoisuus, SGA, LGA) vs seulonnat, jatkotutkimukset
Riskisuhteiden jakauma
Niskaturvotuksen paksuuden jakauma
Tarkastelut:

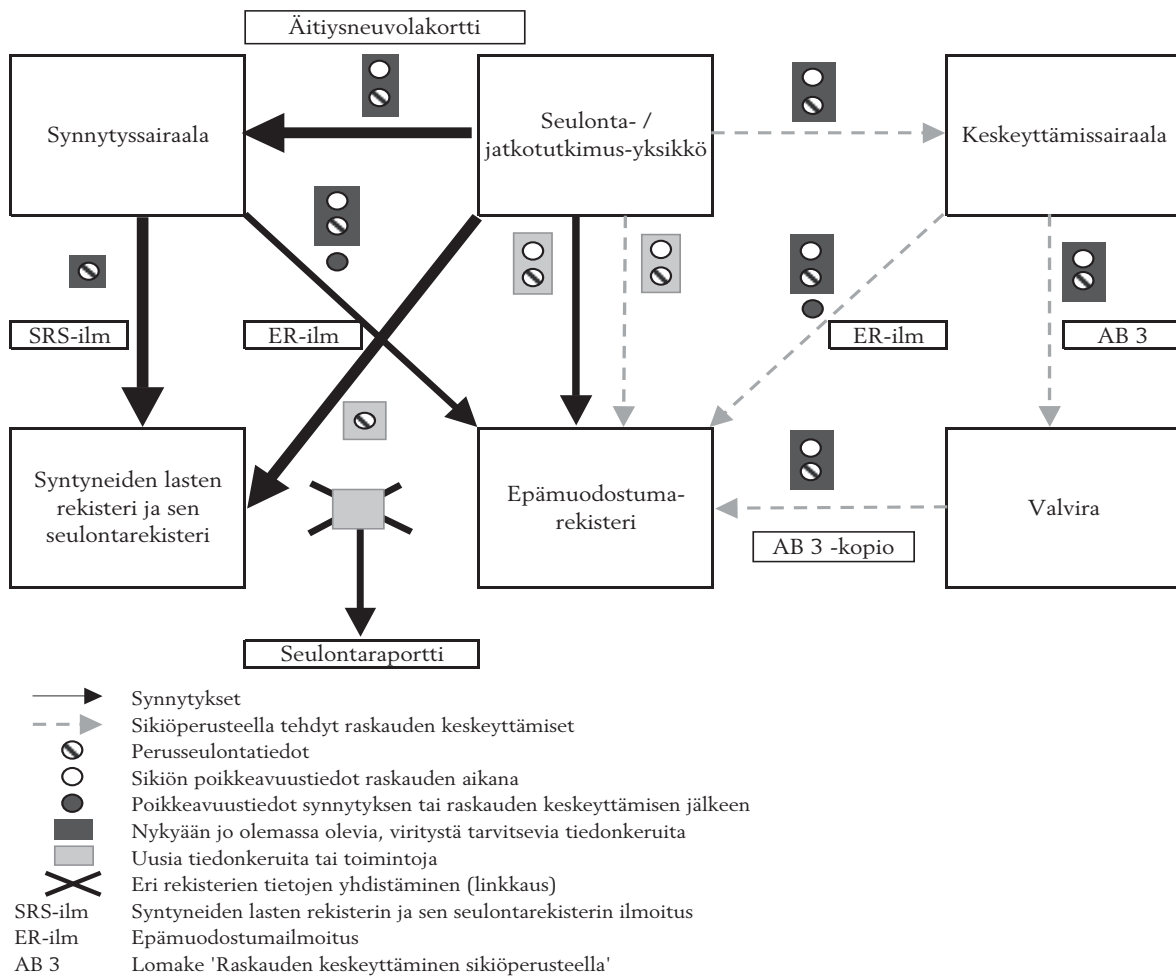
- Valtakunnalliset tiedot
- Alueelliset tiedot: kunta / sairaanhoitopiiri / yliopistosairaalapiiri / terveydenhuollon toimintayksikkö / muu
- Ikäryhmittäiset tiedot
- Synnyttäneisyyden mukaiset tiedot
- Sosioekonomisen aseman mukaiset tiedot (ammatin mukaan)
- Syntymäntavan mukaan: elävänä ja kuolleena syntyneet, sikiöperusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset

Seulontatietojen keräys ja seulontarekisteri syntymärekisterin osarekisterinä voitaisiin toteuttaa hienan eri tavoin riippuen tasosta, jolla sikiön poikkeavuuksien seulontoja ja seulontamenetelmiä haluttaisiin seurata ja arvioida. Kuvassa 3 on esitetty yksinkertaistettu malli seulontatietojen keräyksestä.



Kuva 3. Yksinkertaistettu malli sikiön poikkeavuuksien seulontatietojen keräämisestä terveydenhuollon valtakunnallisiin rekistereihin. Mallissa on oletettu, että jatkotutkimukset, synnytykset ja sikiöperusteella tehtävät raskauden keskeyttämiset ja joissakin tapauksissa myös seulonnat tapahtuvat samassa sairaalassa tai osaamiskeskuksessa.

Seuraavassa esitetyt seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurantavaihtoehdot eroavat toisistaan tiedonkeräyksen tavan ja kerättävien tietojen määrän ja laadun suhteen. Siten eri malleissa on erilaiset mahdollisuudet tuottaa seulontamittareita ja seurata ja arvioida käytössä olevia seulontaohjelmia ja -menetelmiä. Rekisterien tietolähteet ja kerättävät tiedot on malleissa kuvattu tarkemmin kuin kuvas-
sa 3 esitetystä yksinkertaistetusta mallista.



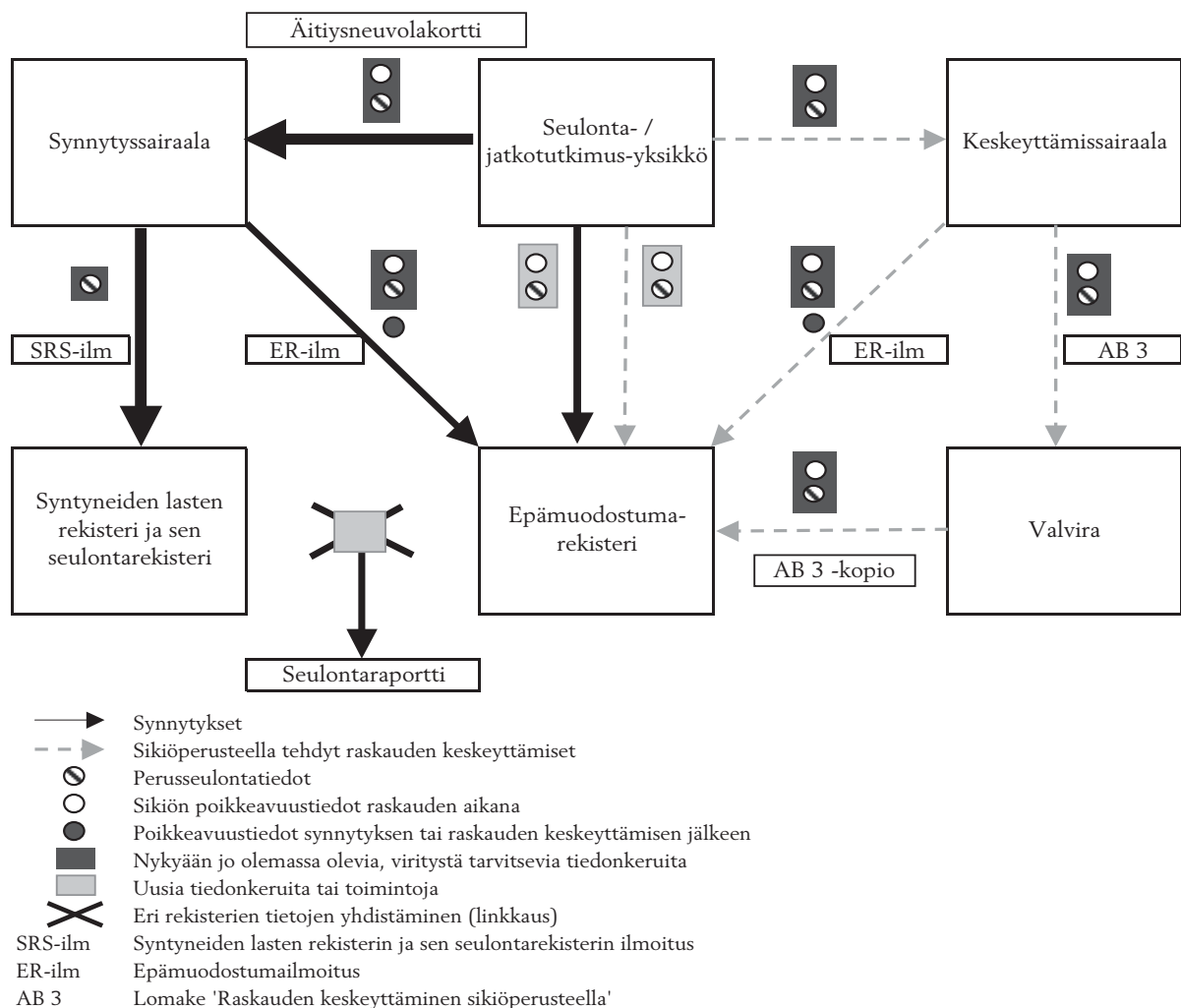
Kuva 4. Sikiön poikkeavuuksien seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurannan toteuttamisen vaihtoehto 1.

Kuvan 4 esittämässä vaihtoehto 1:ssä syntymärekisterin osarekisteriksi perustettaisiin seulontarekisteri, johon kerättäisiin vuosittain seulonnan perustiedot synnytys sairaaloista syntymärekisterin tavanomaisen sähköisen tiedonkeräyksen yhteydessä kaikista syntyneistä lapsista ja heidän äideistään. Lisäksi kerättäisiin seulontatiedot seulontarekisteriin vuosittain automaattisesti sähköisesti yhtenäisellä rakenteisella tavalla seulonta- ja jatkotutkimusyksiköistä. Tämä voitaisiin toteuttaa ilman lainsäädännön muutoksia, mutta aiheuttaisi lisätyötä ja -kustannuksia sekä seulonta- ja jatkotutkimusyksiköissä että syntymärekisterissä. Seulontatietojen keräys toteutuisi tässä mallissa parhaiten.

Syntymärekisterin synnytys sairaaloista saamat tiedot syntyneiden lasten kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksista eivät ole niin luotettavia, kattavia ja laadukkaita, että niitä voitaisiin käyttää sikiöseulontojen laadun ja vaikuttavuuden seurantaan. Tästä syystä sikiön poikkeavuuksia koskevat koodatut tiedot poimittaisiin epämuodostumarekisteristä, jonka tehtävänä on sikiöllä ja syntyneillä lapsilla todettujen synnynnäisten poikkeavuuksien seuranta. Samalla vahvistettaisiin ja täsmennettäisiin epämuodostumarekisterin nykyistä tiedonkeräystä erityisesti keräämällä tiedot seulonnasta ja sen jatkotutkimuksista sekä raskauden aikaisista löydöksistä nykyisten tietolähteiden lisäksi suoraan seulontaa ja jatkotutkimuksia tekevästä terveydenhuollon toimintayksiköistä ja laboratorioista. Tietoja voitaisiin kerätä jatkuvasti joko automaattisesti sähköisesti yhtenäisellä rakenteisella tavalla (seulontatiedot) tai paperilla (sikiön poikkeavuudet toistaiseksi). Tietojen kerääminen seulontayksiköistä ei edellyttäisi lainsäädännön muutoksia, mutta se aiheuttaisi lisätyötä ja -kustannuksia sekä seulonta- ja jatkotutkimusyksiköissä että epämuodostumarekisterissä. Tässä mallissa seulonnan laadunvalvonnassa tarvittavat sikiön poikkeavuustiedot saataisiin kuitenkin luotettavimmin ja kattavimmin kerättyä epämuodostumarekisteriin.

Uusittu lomake AB 3 Raskauden keskeyttäminen sikiöperusteella on otettu käyttöön vuoden 2009 alusta. Sitä käytetään aina lomakkeen AB 1 liitteenä haettaessa Valviralta lupaa raskauden keskeyttämiseen sikiöperusteella. Aiemmin käytössä olleen lomakkeen AB 3 avulla on jo vuosien ajan kerätty epämuodostumarekisteriin tietoja näissä sikiöperusteella keskeytetyissä raskauksissa tehdyistä seulonnoista, jatkotutkimuksista ja sikiöillä raskauden aikana todetuista kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksista. (Syntymärekisteriin ei voida kerätä tietoja raskauden keskeyttämisistä. Raskaudenkeskeyttämisrekisteriin ei kerätä lainkaan seulontatietoja.) Uusittu lomake AB 3 parantaa merkittävästi epämuodostumarekisterin seulonta- ja jatkotutkimustietojen luotettavuutta, laatua ja kattavuutta sikiöperusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä. Sikiöiden diagnoosit varmistetaan edelleen keskeyttämissairaaloista ja niiden sikiötutkimusyksiköistä ja sytogeneettisistä laboratorioista.

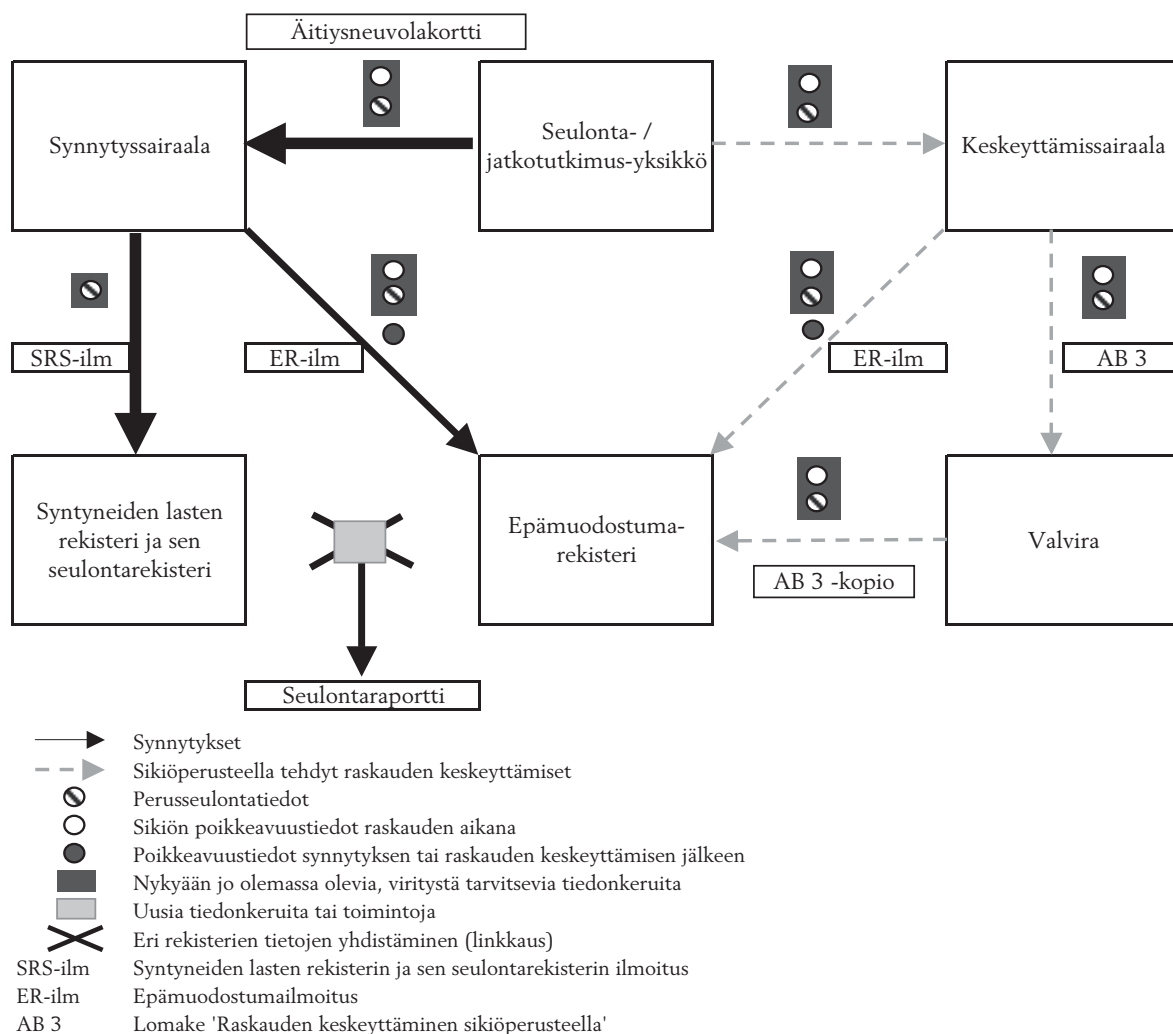
Vaihtoehto 1 mahdollistaa luotettavan seulontojen ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden seurannan ja arvioinnin. Tämä voidaan toteuttaa vain keräämällä luotettavat seulonta- ja jatkotutkimustiedot kaikista synnytyksistä ja kaikista sikiöperusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä. Kelan sähköisen arkiston myötä seulontatietojen keräys tulee todennäköisimmin vielä merkittävästi parantamaan ja helpottamaan tämän mallin toteuttamista. Työryhmä pitää tätä mallia sikiön poikkeavuuksien seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurannan parhaana toteuttamisvaihtoehtona.



Kuva 5. Sikiön poikkeavuuksien seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurannan toteuttamisen vaihtoehto 2.

Vaihtoehto 2 eroaa vaihtoehdosta 1 siten, että tietoja kaikkien synnytykseen johtaneiden raskauksien sikiöseulonnoista ja jatkotutkimuksista ei kerättäisi syntymärekisteriin suoraan seulonta- ja jatkotutkimusyksiköistä, vaan ainoastaan synnytysairaaloista samanaikaisesti tavanomaisen sähköisen

syntymärekisteri-ilmoituksen kanssa. Seulontatiedot siirtyisivät seulontayksiköstä synnytysairaalaan nykyiseen (varsin puutteelliseen) tapaan neuvolakortin tms. välityksellä. Seulontatietojen luotettavuus, laatu ja kattavuus olisivat merkittävästi huonommat kuin vaihtoehdossa 1. Seulontojen ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden seurannan ja arvioinnin mahdollisuudet olisivat vastaavasti merkittävästi heikommät. Tässä mallissa 2 ei myöskään saataisi tietoja terveyskeskuksissa ja yksityisissä terveydenhuollon toimintayksiköissä tapahtuneista seulunnoista ja jatkotutkimuksista kaikissa synnytykseen päätyneissä raskauksissa. Tässä mallissa olisi vaihtoehtoa 1 vähemmän työtä ja kustannuksia sekä seulonta- ja jatkotutkimusyksiköissä että syntymärekisterissä. Epämuodostumarekisterissä työmäärä olisi sama. Muutamat sairaalat ja sikiötutkimusyksiköt ilmoittavat jo tällä hetkellä seulonta- ja sikiön poikkeavuustietoja epämuodostumarekisteriin lähes mallien 1 ja 2 mukaisesti. Työryhmä pitää mallia 2 seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurannan toiseksi parhaana toteuttamisvaihtoehtona.



Kuva 6. Sikiön poikkeavuuksien seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurannan toteuttamisen vaihtoehto 3.

Vaihtoehto 3 eroaa edellisestä vaihtoehdosta siten, että tietoja sikiöseulunnoista ja jatkotutkimuksista ja sikiöillä raskauden aikana todetuista poikkeavuuksista ei kerättäisi epämuodostumarekisteriin suoraan seulonta- ja jatkotutkimusyksiköistä, vaan kuten nykyisinkin epäsuorasti synnytys- ja keskeyttämissairaaloista sekä Valvirasta. Seulontatietojen luotettavuus, laatu ja kattavuus olisivat merkittävästi huonommat kuin edellisessä vaihtoehdossa, ja seulontojen ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden seurannan ja arvioinnin mahdollisuudet olisivat vastaavasti merkittävästi heikommät. Tässä mallissa ei myöskään saataisi tietoja yksityisissä seulontayksiköissä tapahtuneista seulunnoista, jatkotutkimuksista ja raskauden aikana todetuista poikkeavuuksista. Työtä ja kustannuksia olisi mallissa 3 vähemmän sekä seulonta- ja jatkotutkimusyksiköissä että epämuodostumarekisterissä. Työryhmän mielestä tämä laadun seurannan malli olisi selvästi vaihtoehtoja 1 ja 2 huonompi.

Vaihtoehdossa 4 syntymärekisteriin ei perustettaisi seulontaosarekisteriä. Seulonnan ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden seuranta ja arviointi jäisivät erittäin karkealle ja epäluotettavalle tasolle, jos seulontarekisteri jätettäisiin perustamatta ja käytettäisiin pelkästään syntymä- ja epämuodostumarekistereihin nykyään kerättäviä seulonta- ja perustietoja, vaikka näiden tietojen laatua ja kattavuutta parannettaisiin. Tämän mallin avulla ei voitaisi toteuttaa seulonta-asetuksen edellyttämää laadun ja vaikuttavuuden seuranta- ja arviointia. Valtakunnallisia seulontamittareita ei pystyttäisi tuottamaan luotettavasti tässä vaihtoehdossa, lukuun ottamatta seulontaan osallistuneiden määriä. Työryhmä pitää tätä kaikkein huonoimpana vaihtoehtona eikä suosittele sitä.

Seulontarekisteriin kerättävät tiedot riippuvat valitusta tiedonkeruumallista ja tuotettavista seulontamittareista. Valittu vaihtoehto vaikuttaa myös epämuodostuma- ja syntymärekisterien tiedonkeräykseen ja niiden ilmoituslomakkeisiin. Seulontarekisteriin kerättäviä tietoja ja niiden laatua pohtimaan tarvittaisiin asiantuntijatyöryhmä, joka samalla selvittäisi nykyisten rekistereiden seulontaan liittyvien muuttujien muutostarpeet. Biokemiallisten laboratorioden seulontatietoja ei todennäköisesti olisi mielekästä kerätä valtakunnalliseen seulontarekisteriin. Sen sijaan esimerkiksi kromosomipoikkeavuuksien riskiluvut ja niskaturvotustiedot kannattaisi kerätä sekä alueellisesti ja yksikkökohtaisesti että seulontarekisteriin kaikista synnytykseen johtaneista raskauksista ja epämuodostumarekisteriin kaikista poikkeavista raskauksista (synnytykset ja sikiöperusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset). Seulonta-asetuksen mukaisten seulontojen koodit pitäisi tämentää hoitoilmoitusrekisteriin ja sen toimenpideuokitteluun (Koodistopalvelin).

Edellä esitellyt vaihtoehdot on rakennettu nykyisen tilanteen pohjalta. Tulevaisuudessa Kelan sähköinen arkisto tulee todennäköisimmin merkittävästi helpottamaan seulonnan ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden seuranta- ja arviointia valtakunnallisella tasolla ja yksinkertaistamaan ja automatisoimaan rekisteritietojen keräystä (vrt. vaihtoehto 1). Samalla tietojen ilmoittamiseen seulonta- ja jatkotutkimusyksiköissä tarvittava työmäärä pienenee. Lisäksi ulkomailla paraikaa yleistyvät erilaiset kansalliset ja alueelliset osaamiskeskukset ja verkostot (multidisciplinary expert centres and networks) saattavat tulevaisuudessa tuoda uusia ratkaisumalleja ja mahdollisuuksia seulonnan laadun ja vaikuttavuuden seurantaan myös Suomessa.

10.3 Erillistutkimukset

Valtakunnallisen seulontarekisterin toteutusmallista riippuen sen tuottamia tietoja voidaan joutua täydentämään esimerkiksi viiden vuoden välein tehtävien erillisselvitysten (mahdollisesti otos-tutkimusten) avulla. Erillistutkimuksena voidaan joutua toteuttamaan esimerkiksi sikiöseulontojen vaikuttavuuden tarkennettu arviointi, sikiöseulonnan ja -diagnostiikan luotettavuuden tarkennettu arviointi sekä sikiödiagnostiikkaan liittyvien komplikaatioiden tarkennettu seuranta. On selvää, ettei kaikkia seulonta- ja jatkotutkimustietoja ja tarkkoja tutkimustuloksia välttämättä pystytä keräämään seulontarekisteriin. Esimerkiksi sikiöseulontaorganisaation toimivuuden ja hoitoon pääsyn viiveiden ja kustannusvaikuttavuuden arviointi sekä sikiöseulontoihin liittyvien psyykkisten ja sosiaalisten ongelmien selvittäminen voi edellyttää erillistutkimuksia. Nämä voitaneen toteuttaa THL:n ja ulkopuolisten tutkimusryhmien tai isompien sairaaloiden välisenä yhteistyönä. Hoitoilmoitusrekisterin ja perusterveydenhuollon tietojen käytöstä saattaa olla apua erillistutkimuksissa. Pelkästään ajoittaisin erillistutkimuksin toteutettu seulonnan ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden valtakunnallinen arviointi ja seuranta olisi todennäköisimmin merkittävästi työlämpi ja kalliimpi ja laadullisesti huonompaa tietoa tuottava ratkaisu kuin jatkuvasti toimiva valtakunnallinen seulontarekisteri. Seulonnan laadussa ja vaikuttavuudessa ajan mittaan tapahtuvien muutosten seuranta olisi erittäin hankalaa.

11 Ehdotukset jatkotoimista

11.1 Työryhmän ehdotus seulonta-asetuksen muutoksista

Asiantuntijaryhmä esittää seulonta-asetuksen 3 §:n 1 momentin a-, b- ja c-kohtien muuttamista. Asetuksen kyseiset voimassa olevat kohdat ja työryhmän muutosehdotukset ovat:

3 §

Seulontaohjelmat

Kunnan tulee järjestää asukkailleen valtakunnallisen seulontaohjelman mukaiset seulonnat seuraavasti:

Raskaana oleville:

a) varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikolla 10–14

Työryhmä ehdottaa kohtaa muutettavaksi seuraavaan muotoon:

a) varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikolla 10+0–13+6

b) kromosomipoikkeavuuksien selvittäminen ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan avulla (veriseula raskausviikolla 8–11 ja niskaturvotuksen mittaus yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä raskausviikolla 10–12) tai vaihtoehtoisesti kolmoisveriseulonta raskausviikolla 14 tai 15 ja

Työryhmä ehdottaa kohtaa muutettavaksi seuraavaan muotoon:

b) kromosomipoikkeavuuksien selvittäminen ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan avulla (varhaisraskauden seerumiseulonta raskausviikolla 9+0–11+6 ja niskaturvotuksen mittaus yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä raskausviikolla 11+0–13+6) tai vaihtoehtoisesti toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnan avulla raskausviikolla 15+0–16+6 ja

c) ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikolla 18–21 tai raskausviikon 24 jälkeen

Työryhmä ehdottaa kohtaa muutettavaksi seuraavaan muotoon:

c) ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikolla raskausviikolla 18+0 –21+6 tai raskausviikon 24+0 jälkeen

Yksityiskohtaiset perustelut:

3 §. Seulontaohjelmat. Pykälän 1 a-, b- ja c-kohtiin ehdotetaan tekstissä ilmoitettujen raskauden keston ajankohtien tarkentamista siten, että raskauden kesto ilmoitetaan kaikissa kohdissa muodossa "viikot + päivät", koska pelkkien viikkojen ilmoittaminen ei ole yksiselitteistä. Raskausviikkojen alkamisen ja loppumisen määrittely ei ole yksiselitteistä, vaan niistä esiintyy eri lähteissä eri tulkintoja. Työryhmä esittää epäselvyyksien ja tulkintaerojen välttämiseksi, että raskauden kestoja ilmaisevat ajankohdat ilmoitetaan asetuksessa muodossa "viikot + päivät".

Pykälän 1 momentin b-kohtaa ehdotetaan muutettavaksi siten, että tutkimusten suorittaminen myöhennettäisiin yhdellä viikolla ja varhaisraskauden ja toisen raskauskolmanneksen seulontoja kuvaavat termit muutettaisiin näitä tutkimuksia paremmin kuvaaviksi. Voimassa olevan asetuksen mukainen, raskausviikolla 8–11 tehtävä veriseula korvattaisiin tutkimusta paremmin kuvaavalla termillä **varhaisraskauden seerumiseulonta**. Tämä seulonta esitetään suoritettavaksi viikoilla 9+0–11+6. Asetuksen mukaan raskausviikolla 10–12 suoritettava niskaturvotuksen mittausta esitetään myöhennettäväksi viikoille 11+0–13+6. Näiden seulontojen myöhentäminen viikolla parantaisi niiden luotettavuutta. Lisäksi voimassa olevan asetuksen mukaan viikolla 14 tai 15 tehtävän kolmoisveriseulonnan sijasta tehtäisiin kaksi merkkiainetta sisältävä **toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonta** viikoilla 15+0–16+6.

Voimassa olevan asetuksen mukaan kromosomipoikkeavuuksia selvitetään ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonalla tai vaihtoehtoisesti kolmoisveriseulonalla. Vaihtoehtoinen seulontatutkimus suoritetaan voimassa olevan asetuksen mukaan raskausviikolla 14 tai 15. Vaihtoehtoista menetelmää käytetään, ellei raskaana oleva nainen ehdi varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan tai siihen sisältyvä sikiön niskaturvotuksen mittausta ei ole mahdollinen.

Osa kunnista tekee jo sikiön poikkeavuuksien seulontoja, vaikka asetukseen sisältyvä siirtymäaika on vielä meneillään. Seulontoja tekevissä kunnissa käytetään nykyiseen asetukseen sisältyvän kolmoisveriseulonnan (sisältää merkkiaineet AFP, vapaa hCBG ja vapaa estrioli) sijasta kahden merkkiaineen seulontaa (sisältää merkkiaineet AFP ja vapaa hCGB mutta ei vapaata estriolia). Toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnan verinäytteet tulee kirjallisuuden mukaan ottaa 15+0–16+6 raskausviikolla, koska niistä saadaan tällöin luotettavin seulontatulokset.

Kuntien nyt käyttämän, kahdesta merkkiaineesta koostuvan tutkimuksen tulokset vastaavat kolmoisveriseulontaa ja tutkimus on kustannuksiltaan kolmoisveriseulontaa edullisempi. Kolmoisveriseulontaan sisältyvälle vapaalle estriolille ei myöskään ole olemassa suomalaisväestöön perustuvia mediaaneja, joihin sikiön kromosomipoikkeavuuksien riskien luotettava laskeminen edellyttäisi.

Kahden merkkiaineen käyttöä toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontana olisi syytä jatkaa. Tätä menetelmää käyttävät kunnat eivät joutuisi vaihtamaan menetelmään, joka merkitsisi lisää kustannuksia mutta ei toisi lisähyötyä.

11.2 Työryhmän ehdotus laadunhallinnan toteuttamisesta

Työryhmä ehdottaa, että syntymä- ja epämuodostumarekisterien nykyisen tiedonkeräyksen lisäksi seulonta- ja jatkotutkimusyksiköistä kerättäisiin vuosittain sähköisesti sikiöseulontaan liittyvät tiedot kaikista synnytykseen johtaneista raskauksista syntymärekisterin osarekisteriksi perustettavaan seulontarekisteriin ja tiedot kaikista sikiöillä raskauden aikana todetuista tai epäillyistä poikkeavuuksista epämuodostumarekisteriin. Tämä malli mahdollistaisi varsin laadukkaan ja luotettavan seulontojen ja seulontamenetelmien laadun ja vaikuttavuuden seurannan ja arvioinnin. Toteuttamismalli (vaihtoehto 1) on tarkemmin kuvattu edellä kappaleessa 10.2.

Kirjallisuutta

- Antenatal Screening Working Standards for Down's Syndrome Screening 2007, National Down's Syndrome Screening programme for England, UK National Screening Committee (<http://www.screening.nhs.uk/home.htm>).
- Autti-Rämö I, Koskinen H, Mäkelä M, Ritvanen A, Taipale P ja asiantuntijaryhmä. Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisessa. FinOHTAn raportti 27/2005.
- Bilardo CM, Müller MA, Pajkrt E, Clur SA, Van Zalen MM, Bijlsma EK. Increased nuchal translucency thickness and normal karyotype: time for parental reassurance. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30: 11–18.
- Blaas, H.-G., Eik-Nes, S.H., Kiserud, T ja Hellevik, L.R. (1995) Early development of the abdominal wall, stomach and heart from 7 to 12 weeks of gestation: a longitudinal ultrasound study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 6: 240-249.
- Blaas HG, Eik-Nes S (2008). Sonographic development of the normal foetal thorax and abdomen across gestation. *Prenat Diagn* 28: 568-580.
- Clinical Molecular Genetics Society
<http://cmgsweb.shared.hosting.zen.co.uk/>
http://cmgsweb.shared.hosting.zen.co.uk/BPGs/pdfs%20current%20bpgs/MCC_08.pdf
<http://cmgsweb.shared.hosting.zen.co.uk/BPGs/pdfs%20current%20bpgs/QFPCR.pdf>
- Crossley JA, Aitken DAM, Cameron AD, McBride E, Connor JM (2002) Combined ultrasound and biochemical screening for Down's syndrome in the first trimester: a Scottish sulticentre study. *BJOG* 109 (6): 667-76.
- E.C.A. Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance
<http://www.biologia.uniba.it/eca/NEWSLETTER/NS-17/Guidelines.pdf>
- EuroGenTest
http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit1/eqa/molecular_genetics/guidelines.xhtml
- EuroGenTest Metaboliset taudit
<http://www.eurogentest.org/web/info/unit1/biochemical.xhtml>
- EQA Sytogeneettiset tutkimukset (EuroGenTest)
<http://www.eurogentest.org/web/info/unit1/cytogenetics.xhtml>
- Extermann P, Bischof P, Marguerat P & Mermillod B (1998) Second trimester maternal serum screening for Down's syndrome: free B-human chorionic gonadotrophin (HCG) and alpha-fetoprotein, with or without unconjugated oestriol, compared with total HCG, alpha-fetoprotein and unconjugated oestriol. *Hum Reprod* 13: 220-3.
- Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, Williams J, Pulkkinen A, Canick JA, Saller DN Jr, Bowers GB (1992) Prenatal screening fro Down's syndrome with use of maternal serum markers. *NEJM* 327 (9): 588-93.
- Hallahan T, Krantz D, Orlandi F, Rossi C, Curcio P, Macri S, Larsen J, Buchanan P & Macri J (2000) First biochemical screening fro Down syndrome: free beta hCG versus intact hCG. *Prenat Diagn* 20: 785-789.
- Halinen M, Kärkkäinen O, Ämmälä M. ym. Selvitys ultraäänitutkimuksia tekevien lääkärien ja hoitajien välisestä työnjaosta. *Lääkärilehti* 2005;36: 3523-26.
- Harrington DJ, Mackenzie IZ, Thompson K. ym. Does a first trimester dating scan using crown rump length measurement reduce the rate of induction of labour for prolonged pregnancy? An uncompleted randomised controlled trial of 463 women. *Br J Obstet Gynaecol* 2006;113: 171-176.
- Johns N, Al-Salti W, Cox P et al: A comparative study of prenatal ultrasound findings and postmortem examination in a tertiary referral center. *Prenat. Diagn.* 2004; 24:339-346.
- Johnsen SL, Rasmussen S, Sollien R, Kiserud T. Accuracy of second trimester fetal head the time of spontaneous birth. *Journal of Perinatal Medicine* 2006; 34:367–70.
- Kaiser L, Vizer M, Arany A et al: Correlation of prenatal clinical findings with those observed in fetal autopsies. *Prenat. Diagn.* 2000; 20:970-975.

- Leipälä J, Hänninen K, Saalasti-Koskinen U, Mäkelä M. Mitä ja miten sikiöseulonnoista kerrotaan raskaana oleville. Opas äitiyshuollon työntekijöille. Finohtan/THL:n julkaisuja 2009.
- Macri JN, Kadturi RV, Krantz DA, Cook EJ, Moore ND, Young JA, Romero K, Larsen JW Jr. (1990) Maternal Serum Down syndrome screening: free beta-protein is a more effective marker than human chorionic gonadotropin. *Am J Obstet Gynaecol* 163 (4 Pt 1): 1248-53.
- Macri JN, Spencer K, Garver K, Buchanan PD, Say B, Carpenter NJ, Muller F, Boue A (1994) Maternal serum free hCG screening: results of studies including 480 cases of Down syndrome. *Prenat Diagn* 14(2): 97-103.
- Malone FD, Canick JA, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Bukowski R et al. (2005) First-Trimester or Second-Trimester Screening, or Both, for Down's Syndrome. *NEJM* 353 (19):2001-11.
- Muller F, Forestier F, Dineon B (2002) Second trimester trisomy 21 maternal serum screening. Results of a countrywide study of 854 902 patients. *Prenat Diagn* 22: 925-29.
- Muller F, Benattar C, Audibert F, Roussel N, Dreux S & Cuckle H (2003) First-trimester screening for Down syndrome in France combining fetal nuchal translucency measurement and biochemical markers. *Prenat Diagn* 23: 833-36.
- National Collaborating Centre for Women's and Children's Health, commissioned by the National Institute for Clinical Excellence. (2008) Antenatal Care: Routine Care for the Healthy Pregnant Woman.
- Niemimaa M, Suonpää M, Perheentupa A, Seppälä M, Heinonen S, Laitinen P, Ruokonen A, Ryyänen M (2001) Evaluation of first trimester maternal serum and ultrasound screening for Down's syndrome in Eastern and Northern Finland. *Eur J Hum Genet* 9 (6):404-8.
- Nieminen P ym. Effect of type of screening laboratory on population-based of cervical lesions in Finland. *Int J Cancer* 2002; 99(5):732-736
- Nicolaides KH, Sebire NJ and Snijders JM. The 11-14-week scan. The diagnosis of fetal abnormalities Parthenon publishing 1999
- Norgaard-Pedersen B, Alfthan H, Arends J, Hogdall CK, Larsen SO, Pettersson K, Stenman U-H, Salonen R (1994) A new simple and rapid dual assay for AFP and free B hCG in screening for Down syndrome. *Clin Genet* 45: 1-4.
- Olesen AW. (2006) Prediction of delivery date by sonography in the first and second trimesters. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 28:292-7.
- Pettersson K, Alfthan H, Stenman U-H, Turpeinen U, Suonpää M, Söderholm J, Larsen SO, Norgaard-Pedersen B (1993) Simultaneous dual-label assay of alpha-fetoprotein and the free beta subunit of human chorionic gonadotropin by time-resolved detection for fluorescent europium and samarium chelates. *Clin Chem* 39: 2084-89.
- Pilu G, Falco P, Gabrielli S, Perolo A, Sandri F, Bovicelli L (1999) The clinical significance of fetal isolated cerebral borderline ventriculomegaly: report of 31 cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 14: 320-326.
- Poutanen, Seppo (1999) Perusteita kvantifioivan päätösmetodin tarjoamiselle suomalaisen äitiyshuollon asiakkaiden avuksi. *Sosiaalilääketieteellinen aikakauslehti* 36, 152-161.
- Raskaudenkeskeytys. <http://www.kaypahoito.fi>
- Retningslinjer for fosterdiagnostik – prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik, Sundhedsstyrelsen, København, <http://www.sst.dk>.
- Sairam S, Al-Habib A, Sasson S, Thilaganathan B (2001) Natural history of fetal hydronephrosis diagnosed on mid-trimester ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 17:191-196.
- Seulontaohjelmat. Opas kunnille kansanterveystyöhön kuuluvien seulontojen järjestämisestä. Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön julkaisuja 2007:5
- Spencer K (1993) Screening for Down's syndrome. The role of intact hCG and free subunit measurement. *Scand J Clin Lab Invest* 53 (Suppl 216): 79-96.
- Spencer K (1999) Second trimester prenatal screening for Down's syndrome using alpha-fetoprotein and free beta hCG: a seven year review. *Br J Obstet Gynaecol* 196 (12):1287-93.
- Spencer K & Carpenter P (1992) Preliminary results of a prospective study of Down's syndrome screening using Free Beta hCG. *Clin Chem* 38:957.

- Sun CC, Grumbach K, DeCosta DT et al: Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetal anomalies. *Pediatr. Dev. Pathol.* 1999, 2, 131-142.
- Suomen Kuntaliitto ja Joukkotarkastusrekisteri. Kirje kunnille, kuntien yhteistoiminta-alueille ja kuntayhtymille seulontojen järjestämisestä osana kansanterveystyötä. 28.5.2007, Dnro 911/90/2007.
- Taipale P, Hiilesmaa V. (2001) Predicting Delivery Date by Ultrasound and Last Menstrual Period in Early Gestation. *Obstet Gynecol* 97: 189-94.
- Taipale P, Ämmälä M, Salonen R, Hiilesmaa V: Learning curve in ultrasonographic screening for selected fetal structural anomalies in early pregnancy. *Obstet Gynecol* 2003;101(2):273-8.
- The Royal College of Radiologists (2005). Standards for Ultrasound Equipment. Board of Faculty of Clinical Radiology, Lontoo.
- Van den Hof MC, Wilson RD (2005) Fetal Soft Markers in Obstetric Ultrasound. *J Obstet Gynaecol Can* 27: 592-612.
- Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK ym. (2003) First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the serum, urine and ultrasound screening study (SURUSS). *Health Tech Assess* 7:1-88.
- Wyldes M, Watkinson M (2004) Isolated mild fetal ventriculomegaly. *Arch Dis Child Fetal Neonatal* Ed 89:F9-13.

Liitteet

Liite 1. Valtioneuvoston asetus seulonnoista

Liite 2. Sikiön poikkeava NT ja raskaustulokset hollantilaistutkimuksessa (Bilardo ym. 2007)

Liite I

Annettu Helsingissä 21 päivänä joulukuuta 2006

Valtioneuvoston asetus seulonnoista

Valtioneuvoston päätöksen mukaisesti, joka on tehty sosiaali- ja terveysministeriön esittelystä, säädetään 28 päivänä tammikuuta 1972 annetun kansanterveyslain (66/1972) 14 §:n 1 momentin 1 ja 9 kohdan nojalla, sellaisina kuin ne ovat laissa 928/2005:

1 §

Asetuksen tarkoitus

Tässä asetuksessa säädetään seulontojen järjestämisestä kunnan asukkaille osana kansanterveystyötä.

2 §

Seulonnan määritelmä

Seulonnalla tarkoitetaan tässä asetuksessa väestön tai tietyn väestönosan tutkimuksia tai näytteiden ottamista tietyn taudin tai sen esiasteen toteamiseksi tai taudin aiheuttajan löytämiseksi.

Seulonta on osa ehkäisevää terveydenhuoltoa. Seulontaan kuuluu kohderyhmän määrittäminen, yksilön neuvonta ja ohjaus, seulontatestien ottaminen ja tutkimus, palautetiedon antaminen, jatkotutkimuksiin ohjaaminen sekä tarvittavien terveystietojen järjestäminen.

3 §

Seulontaohjelmat

Kunnan tulee järjestää asukkailleen valtakunnallisen seulontaohjelman mukaiset seulonnat seuraavasti:

1. rintasyöpäseulonta 50–69 vuotiaille, vuonna 1947 tai sen jälkeen syntyneille naisille 20–26 kuukauden välein;
2. kohdun kaulaosan syövän seulonta 30–60 vuotiaille naisille viiden vuoden välein;
3. raskaana oleville
 - varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikolla 10–14;
 - kromosomipoikkeavuuksien selvittäminen ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan avulla (veriseula raskausviikolla 8–11 ja niskaturvotuksen mittaaminen yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä raskausviikolla 10–12) tai vaihtoehtoisesti kolmoisveriseulonta raskausviikolla 14 tai 15 ja
 - ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikolla 18–21 tai raskausviikon 24 jälkeen.

Kunta voi järjestää osana kansanterveystyötä myös muita kuin 1 momentissa tarkoitettuja seulontoja taudin tai sen esiasteen toteamiseksi tai taudin aiheuttajan löytämiseksi taikka järjestää 1 momentissa tarkoitettuja seulontatutkimuksia siinä säädettyjä laajemmin.

Ennen 2 momentissa tarkoitettujen seulontojen aloittamista kunnan tulee arvioida, minkälaisia vaatimuksia seulonta asettaa terveydenhuollon palvelujärjestelmälle ja miten seulonta siihen vaikuttaa. Arvioon sisällytetään seulottavaa tautia, sen esiintyvyyttä ja hoitoa, seulontamenetelmiä, seulonnan vaikuttavuutta, organisoimista ja kokonaiskustannuksia sekä seulontaan liittyviä eettisiä kysymyksiä koskeva tarkastelu.

4 §

Seulontojen järjestäminen

Seulonta järjestetään kunnan ennalta päättämän ohjelman mukaisesti ottaen huomioon riittävä laadunhallinta- ja laadunvarmistusmenettely.

Asianmukaisten seulontapalvelujen tarjoamiseksi kunnan tulee seurata ja arvioida seulonnan laatua ja testien luotettavuutta.

5 §

Seulontaan osallistuminen

Kaikilla seulottavaan ryhmään kuuluvilla kunnan asukkailla on oltava oikeus osallistua seulontaan yhtäläisten perusteiden mukaisesti.

Seulontaan osallistuminen on vapaaehtoista. Seulonnan järjestämisestä vastaavan tulee huolehtia siitä, että kunnan asukkaiden saatavilla on riittävästi tietoa seulonnan tavoitteista ja vaikuttavuudesta, seulontaan mahdollisesti liittyvistä riskeistä sekä seulonnan järjestämisestä.

Kunnan asukkaita ei saa asettaa terveystalvikuja järjestettäessä eriarvoiseen asemaan sen perusteella, ovatko he osallistuneet tai osallistuvatko he valtakunnallisen seulontaohjelman mukaiseen tai muihin kunnan järjestämään seulontaan.

6 §

Erityiset edellytykset

Seulontanäytteiden keräämiseen, tutkimiseen, palautteen antamiseen ja jatkotutkimuksiin osallistuvalla terveydenhuollon toimintayksiköllä tulee olla käytössään riittävä asiantuntemus ja toiminnan edellyttämä henkilöstö ja laitteisto.

7 §

Ohjaus ja seuranta

Sosiaali- ja terveysalan tutkimus ja kehittämiskeskus seuraa ja arvioi yhteistyössä Kansanterveyslaitoksen ja muiden alan toimijoiden kanssa käynnissä olevia seulontaohjelmia ja niissä käytettäviä menetelmiä.

8 §

Voimaantulo

Tämä asetus tulee voimaan 1 päivänä tammikuuta 2007.

Kunta on velvollinen järjestämään 3 §:ssä tarkoitetun kromosomipoikkeavuuksien seulonnan ja sikiön vaikean rakennepoikkeavuuden selvittämistä koskevan seulonnan tämän asetuksen mukaisesti kolmen vuoden kuluessa asetuksen voimaantulosta.

Tällä asetuksella kumotaan kansanterveysasetuksen (802/1992) 4 §.

Helsingissä 21 päivänä joulukuuta 2006

Peruspalveluministeri

Liisa Hyssälä

Neuvotteleva virkamies

Päivi Kaartamo

Liite 2

Hollantilaistutkimuksessa (Bilardo ym. 2007) tutkittiin sikiön kromosomit istukka- tai lapsivesinäyteistä tapauksissa, joissa raskaana oleva oli lähetetty jatkotutkimuksiin sikiön suurentuneen NT:n vuoksi (HUOM: Kyseessä ei ollut seulonta vaan muu, tavanomainen raskauden seuranta). Tutkituista 675 kromosomistosta poikkeavia oli 224 (33 %) ja normaaleita 451 (67 %). Alla oleva taulukkoon on koottu niiden 451 raskauden lopputulokset, joissa sikiön kromosomit olivat normaalit.

		Elävänä ilman poikkeavuutta syntyneet n (%)	Elävänä syntyneet, joilla rakennepoikkeavuus n (%)	Keskenmenot ja kohtuun kuolleet n (%)	Keskeytetyt raskaudet n (%)	Rakennepoikkeavuudet syntyneillä, keskenmenot, kohtuun kuolleet, keskeytykset n (%)
NT (mm)	Lukumäärä					
<3,4	223	204 (92)	13 (6)	5 (2)	1 (0,5)	19 (8)
3,5–4,4	137	114 (83)	16 (12)	7 (5)	0 (0)	23 (17)
4,5–5,4	42	30 (71)	8 (19)	1 (2)	3 (7)	12 (29)
5,5–6,4	19	11 (58)	8 (42)	0 (0)	0 (0)	8 (42)
≥ 6,5	30	6 (20)	24 (80)	5 (17)	10 (33)	24 (80)
Yhteensä	451	365 (81)	54 (12)	18 (4)	14 (3)	86 (19)

SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖN SELVITYKSIÄ
SOCIAL- OCH HÄLSOVÅRDSMINISTERIETS RAPPORTER
REPORTS OF THE MINISTRY OF SOCIAL AFFAIRS AND HEALTH

ISSN 1236-2115 (painettu)
ISSN 1797-9897 (verkkojulkaisu)

2009: 1 Sikiön poikkeavuuksien seulonta. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan
asiantuntijaryhmän muistio. (Moniste)
ISBN 978-952-00-2754-4 (nid.)
ISBN 978-952-00-2755-1 (PDF)