

---

**ENSISYNNYTTÄJÄN OHJAUS VARHAISRASKAUDEN  
YHDISTELMÄSEULONTATUTKIMUKSEEN**



Ammattikorkeakoulututkinnon opinnäytetyö

Hoitotyön koulutusohjelma

Hämeenlinna 8.11.2010

Heidi Salmi



Hoitotyön koulutusohjelma  
Hämeenlinna

Työn nimi                      Ensisynnyttäjän ohjaus varhaisraskauden yhdistelmäseulonta-  
tutkimukseen

Tekijä                              Heidi Salmi

Ohjaava opettaja              Marketta Jokinen

Hyväksytty                      \_\_\_\_\_.\_\_\_\_\_.20\_\_\_\_

Arvioinnin kohteena on opiskelijan koko opinnäytetyöhön liittyvä oppimisprosessi.

Hyväksyjä

LAHDENSIVU, HÄMEENLINNA  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Sairaanhoitaja

---

<b>Tekijä</b>	Heidi Salmi	<b>Vuosi</b> 2010
<b>Työn nimi</b>	Ensisynnyttäjän ohjaus varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen	

---

## TIIVISTELMÄ

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää, kuinka ensisynnyttäjää ohjataan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen. Lisäksi haluttiin selvittää, mitä ensisynnyttäjät tietävät kyseisestä tutkimuksesta etukäteen, eli ennen äitiysneuvolan ensikäynnille tuloaan.

Opinnäytetyö toteutettiin laadullisena eli kvalitatiivisena tutkimuksena. Aineisto kerättiin haastattelemalla kolmea Hämeenlinnan alueella työskentelevää äitiysneuvolan terveydenhoitajaa. Haastattelut toteutettiin teema-haastattelun periaatteen mukaan ja analysoitiin aineistolähtöisellä sisällönanalyysillä. Opinnäytetyön tietoperustassa esiteltiin äitiysneuvolatyön järjestelmää sekä kerrottiin esimerkiksi erilaisista sikiöseulontamenetelmistä ja kromosomipoikkeavuuksista. Tietoperustassa tuotiin esille myös ohjaus ja neuvonta yleisesti.

Opinnäytetyön tuloksista käy ilmi, että ensisynnyttäjää ohjataan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen varsin monipuolisesti. Ohjauksen pääkohdiksi nousivat mahdollisten riskien ja jatkotutkimusten selvittäminen asiakkaalle sekä asiakkaan itsemääräämisoikeuden vahvistaminen. Lisäksi äitiysneuvolan terveydenhoitajien antamassa ohjauksessa painottuu esimerkiksi seulontatutkimuksen teknisen toteutuksen ja tavoitteiden läpikäynti yhdessä asiakkaan kanssa. Ohjauksen havainnollistamiseksi käytetään erilaisia ohjausmateriaaleja.

Opinnäytetyö saa toivottavasti terveydenhoitajat tahoillaan miettimään, kuinka he itse ohjaavat asiakkaitaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen ja kuinka he voisivat ohjaustaan kehittää. Opinnäytetyö antaa tietoa aiheesta, oli lukija sitten hoitotyöntekijä tai tuleva äiti.

**Avainsanat** Sikiöseulonnat, varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus, kromosomipoikkeavuus

**Sivut** 53 s. + liitteet 6 s.

LAHDENSIVU, HÄMEENLINNA  
Degree Programme in Nursing  
Nursing

---

<b>Author</b>	Heidi Salmi	<b>Year</b> 2010
<b>Subject of Bachelor's thesis</b>	The Guidance to the Early Pregnancy Combined Screening for Women Expecting their First Baby	

---

ABSTRACT

The purpose of this study was to describe what kinds of direction women who are expecting their first baby have about the early pregnancy combined screening. The purpose was also to describe women's knowledge of the screening before coming to the maternity clinic for the first time.

The approach of this thesis was qualitative. The research material was collected by interviewing three nurses who are working in maternity clinics in Hämeenlinna. The data was analyzed using inductive content. In the theory part the system of maternity clinic was introduced. Also were shown different chromosomal abnormalities and methods for prenatal screening. In addition, the guidance and counselling were commonly introduced.

The conclusion of this study was that women who are expecting their first baby will have quite comprehensive guidance about the early pregnancy combined screening. The most important themes at the guidance were informing about probable risks and follow-up researches. Also the clarifying about the consumer's self-determination was considered to be important. In addition, the nurses of maternity clinics accent the aim and the technical achievement of the early pregnancy combined screening. Nurses use different written material to clarify the counselling.

Hopefully this study will attract the attention especially among the nurses of maternity clinics. By means of this study they can reflect their job and improve the guidance about the early pregnancy combined screening. Additionally the study will hopefully increase knowledge about the subject for healthcare professionals, future mothers and anyone interested.

**Keywords** Prenatal screening, the early pregnancy combined screening, guidance, chromosomal abnormalities

**Pages** 53 p. + appendices 6 p.

## SISÄLLYS

1. JOHDANTO.....	1
2. ÄITIYSNEUVOLATYÖN JÄRJESTELMÄ .....	2
2.1 Äitiysneuvolan asiakkuus.....	2
2.2 Äitiysneuvolan tarkoitus ja työmuodot .....	3
2.3 Seurantakäynnit ja seulonnat äitiysneuvolassa .....	3
3. SEULONNAT JA SIKIÖSEULONNAT YLEENSÄ.....	4
3.1 Seulonnat.....	4
3.2 Sikiöseulonnat .....	4
4. OHJAUS JA NEUVONTA .....	7
4.1 Ohjaus ja terveysneuvonta hoitotyössä .....	7
4.2 Hyvän ohjaajan tunnuspiirteet.....	8
4.3 Ohjaus sikiöseulontojen eri vaiheissa .....	9
4.3.1 Ohjaus ennen sikiöseulontoja .....	9
4.3.2 Ohjaus positiivisen seulontatuloksen jälkeen.....	11
5. SIKIÖSEULONTOJEN ONGELMAT JA EETTISET NÄKÖKULMAT .....	11
5.1 Sikiöseulontojen ongelmia .....	11
5.2 Sikiöseulontojen eettiset näkökulmat.....	12
6. SIKIÖSEULONTAMENETELMÄT JA MAHDOLLISET LÖYDÖKSET .....	14
6.1 Ultraäänitutkimukset .....	14
6.2 Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus .....	15
6.3 Varhaisraskauden seerumiseulonta .....	16
6.4 Sikiön niskaturvotusmittaus .....	17
6.5 Keskiraskauden seerumiseulonta .....	18
6.6 Jatkotutkimukset.....	19
6.6.1 Istukkatutkimus .....	19
6.6.2 Lapsivesitutkimus .....	20
6.7 Kromosomipoikkeavuudet .....	20
6.7.1 Downin oireyhtymä .....	21
6.7.2 18-trisomia.....	22
6.7.3 13-trisomia.....	23
6.7.4 Turnerin oireyhtymä .....	23
7. AIKAISEMPIA TUTKIMUKSIA .....	24
8. OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TUTKIMUSTEHTÄVÄT .....	25

9. OPINNÄYTETYÖN TOTEUTTAMINEN .....	25
9.1 Aineiston keruu .....	25
9.1.1 Kvalitatiivinen tutkimus .....	25
9.1.2 Haastattelu .....	26
9.1.3 Teemahaastattelu .....	27
9.2 Aineiston analysointi .....	27
9.2.1 Sisällönanalyysi .....	27
9.2.2 Induktiivinen sisällönanalyysi .....	28
10. TULOKSET .....	30
10.1 Ensisynnyttäjän ohjaus varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen....	30
10.1.1 Mahdollisten riskien ja jatkotutkimusten selvittäminen .....	30
10.1.2 Asiakkaan itsemääräämisoikeuden vahvistaminen .....	33
10.1.3 Ohjausmateriaalin käyttö .....	35
10.1.4 Asiakkaiden yksilöllinen suhtautuminen yhdistelmäseulonta- tutkimukseen.....	37
10.2 Ensisynnyttäjän ennakkotiedot ja tiedonlähteet varhaisraskauden yhdistelmä- seulontatutkimuksesta .....	39
10.2.1 Neuvonnan ja ohjauksen merkitys äitiysneuvolan ensikäynnillä.....	39
10.2.2 Ensisynnyttäjän tiedonlähteet .....	41
10.2.3 Asiakkaiden syyt kieltäytyä yhdistelmäseulontatutkimuksesta.....	43
11. JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA .....	45
11.1 Tutkimustulosten tarkastelu .....	45
11.2 Tutkimuksen luotettavuus ja pätevyys .....	46
11.3 Tutkimuksen eettisyys.....	47
11.4 Tutkimuksen hyödynnettävyys ja jatkotutkimusehdotukset .....	48
LÄHTEET .....	49
LIITE 1	Teemahaastattelun runko
LIITE 2	Tietoa sikiöseulonnoista – esite
LIITE 3	Sikiöseulonnat – opas lasta odottaville -esite

## 1. JOHDANTO

Noin kolmella sadasta vastasyntyneestä todetaan jokin rakenne- tai kromosomipoikkeavuus, ja yhdellä sadasta tämä poikkeavuus on vaikea. Osa poikkeavuuksista voidaan todeta jo raskauden aikana tehtävillä sikiöseulontatutkimuksilla. Osallistuminen näihin sikiöseulontoihin on vapaaehtoista. Jotta raskaana oleva nainen voisi itsenäisesti päättää seulontoihin osallistumisesta, hän tarvitsee luotettavaa tietoa menetelmistä, tavoitteista, jatkotutkimuksista ja mahdollisista seulontoihin liittyvistä haitoista. Näiden tietojen välittäminen on pääasiassa äitiysneuvoloiden terveydenhoitajien tehtävä. (Salonen 2006, 294; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 2.)

Kromosomipoikkeavuuksien ensisijainen seulontamenetelmä on varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus. Siinä varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä mitataan myös sikiön niskaturvotus. Yhdistelmäseulontaan sisältyy myös verinäytteen otto. Tarkoituksena on arvioida raskauden kromosomipoikkeavuuksien riskiä, jolloin varsinainen jatkotutkimuksena suoritettava kromosomitutkimus saadaan kohdennettua riskiryhmän raskauksiin. Yhdistelmäseulontatutkimuksella voidaan löytää 80–90 prosenttia niistä raskauksista, joissa sikiöllä on Downin oireyhtymää aiheuttava 21-trisomia. (Salonen 2006, 299–300; Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 15–16; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 4; Ämmälä 2009.)

Sikiöseulontoja tulee käsitellä myös eettiseltä kannalta. Ongelmakohtiksi nousevat toisaalta raskaana olevan naisen oikeus tietää tai olla tietämättä sikiön mahdollisesta poikkeavuudesta, ja toisaalta myös sikiön ja lapsen oikeus elämään. (Viisainen 1999, 48.)

Opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää, millaista ohjausta ensisynnyttäjää saa äitiysneuvolan terveydenhoitajalta ennen varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimusta. Tavoitteena on myös selvittää, mitä ensisynnyttäjät tietävät tutkimuksesta etukäteen tullessaan äitiysneuvolan ensikäynnille.

Aihe on ajankohtainen, sillä 1.1.2007 astui voimaan valtioneuvoston asetus seulonnoista. Sen mukaan jokaisessa kunnassa tuli tammikuuhun 2010 mennessä olla tarjolla yhteneväiset sikiön kehityshäiriöiden seulontatutkimukset. Tätä ennen kunnilla oli ollut mahdollisuus itsenäisesti päättää mitä ei-lakisääteisiä sikiöseulontoja he raskaana oleville naisille tarjoavat. Valtakunnallisen seulontaohjelman tarkoituksena on taata perheille tasavertainen asema. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 2006.)

Tämä sairaanhoitajatutkimuksen opinnäytetyö on tehty yhteistyössä äitiysneuvolan kanssa, koska suunnitelmissani on jatkaa opintoja kättilön AMK-tutkintoon. Olen keskustellut kättilötutkintoon johtavan koulutuksen edustajan kanssa ja siellä on todettu, että tämä sairaanhoitajatutkintoon tuleva opinnäytetyö voi olla myös pohjana kättilötutkimuksen opinnäytetyöksi, jota vielä vahvistetaan kättilökoulutuksessa tehtävällä kehittämistehtävällä.

## 2. ÄITIYSNEUVOLATYÖN JÄRJESTELMÄ

Äitiysneuvola on osa terveyskeskuksen toimintaa, joka perustuu kansanterveyslakiin. Kansanterveyslain mukaan kuntien tehtävänä on huolehtia asukkaiden terveysneuvonnasta ja terveystarkastuksista, joihin kuuluvat muun muassa ehkäisyneuvonta sekä erilaiset neuvolapalvelut (Kansanterveyslaki 66/1972 3:14§). Äitiysneuvolan palvelut ovat asiakkaille maksuttomia ja vapaaehtoisia. Palveluita käyttävät lähes kaikki (97–99 %) raskaana olevista naisista. (Armanto & Koistinen 2007, 33.)

Tämä luku käsittelee äitiysneuvolan asiakkuutta, tarkoitusta sekä erilaisia työmuotoja. Lisäksi käsitellään yleisesti äitiysneuvolassa tapahtuvaa äidin ja sikiön voimien seuranta sekä esimerkiksi perhevähivallan, alkoholin käytön ja synnytyspelon toteamiseksi tehtäviä seulontoja.

### 2.1 Äitiysneuvolan asiakkuus

Raskaana oleva nainen tulee äitiysneuvolan asiakkaaksi yleensä silloin, kun raskaus on edennyt 8.-12. raskausviikolle. Ne uudelleensynnyttäjät, joilla on ollut ongelmia aiemmissa raskauksissa, tulevat äitiysneuvolan ensikäynnille jo aikaisemmin. Myös lapsen isällä on mahdollisuus osallistua äitiysneuvolakäynneille. (Armanto & Koistinen 2007, 33; Väyrynen 2007, 182.)

Mikäli raskaus sujuu normaalisti ja ongelmitta, käy odottava äiti neuvolassa terveydenhoitajan vastaanotolla yhteensä noin 8–13 kertaa raskauden aikana, riippuen onko kyseessä ensi- vai uudelleensynnyttäjät. Lääkärin tutkimus suoritetaan 2–3 kertaa raskauden aikana. Käyntimäärät vaihtelevat kunnittain, ja määrässä otetaan huomioon äidin ja perheen yksilölliset tarpeet sekä toiveet. Lääkäri toimii lääketieteellisenä asiantuntijana, mutta päävastuu raskaana olevien ja synnyttäneiden terveydenhoidosta on terveydenhoitajalla. (Eskola, Hytönen & Komulainen 1993, 47; Väyrynen 2007, 182; Äitiysneuvola 2007.)

Aluksi äitiysneuvolassa käydään neljän, viiden tai kuuden viikon välein. Kun raskaus on edennyt 30. raskausviikolle, raskaana olevat naiset käyvät äitiysneuvolassa noin kahden viikon välein, koska naisen ja sikiön terveydentila vaatii yhä tiheämpää seuranta. 36. raskausviikon jälkeen käynnit jälleen tihenevät ja raskaana oleva nainen käy äitiysneuvolassa jo viikoittain. Käynnit jatkuvat 41. raskausviikolle asti, jonka jälkeen seuranta siirtyy synnytysairaalan vastuulle. Äitiysneuvolan asiakkuus päättyy, kun synnyttäneelle äidille tehdään jälkitarkastus noin kuusi viikkoa synnytyksen jälkeen. (Armanto & Koistinen 2007, 33; Väyrynen 2007, 182.)



## 2.2 Äitiysneuvolan tarkoitus ja työmuodot

Äitiysneuvolan tarkoituksena on vastata raskauden, synnytyksen ja lapsivuodeajan hoidollisiin ja tuen tarpeisiin. Näin ollen äitiysneuvolan tavoitteena on turvata raskauden normaali kulku, äidin ja koko perheen hyvinvointi, terveen lapsen syntymä ja vanhemmuuden vahvistuminen. (Armento & Koistinen 2007, 33.)

Äitiysneuvolakäynneillä seurataan ennen kaikkea äidin ja sikiön fyysistä hyvinvointia, mutta lisäksi toiminnassa painottuu psyykkisen ja sosiaalisen hyvinvoinnin seuranta. Neuvola toimii läheisessä yhteistyössä synnytys-sairaalan kanssa. (Äitiysneuvola 2007.)

Äitiysneuvolan työmuotoja ovat esimerkiksi perhesuunnittelu, kotikäynnit, perhevalmennus sekä terveystarkastukset, joihin myös sikiöseulonnat sisältyvät. Terveystarkastuksissa pyritään löytämään riskiryhmiin kuuluvat asiakkaat ja ohjaamaan heidät asianmukaiseen hoitoon, sekä terveysneuvonnalla parantamaan jokaisen raskaana olevan naisen ja perheen terveydentilaa. (Eskola ym. 1993, 42, 46; Armento & Koistinen 2007, 33.)

Neuvolapalveluja kehitettäessä monimuotoiset perheet, eri kulttuurien vaikutus vanhemmuuteen sekä suuri tiedontulva ovat osoittautuneet haasteiksi. Kehittämiskohteiksi äitiysneuvoloissa ovat nousseet esimerkiksi asiakaslähtöisyyden ja vanhemmuuden vahvistaminen sekä isien tasavertainen huomiointi. Vanhemmuuden tasa-arvoistuksessa isät ovat alkaneet olla näkyvämpi osa lapsen odotusta, sillä heidän osallistumisensa äitiysneuvolakäynneille on lisääntynyt. (Paavilainen 2003; Armento & Koistinen 2007, 33.)

## 2.3 Seurantakäynnit ja seulonnat äitiysneuvolassa

Raskaudenaikaisten seurantakäyntien tarkoituksena on seurata äidin, sikiön ja samalla koko perheen fyysistä, psyykkistä ja sosiaalista hyvinvointia. Tarkoituksena on myös antaa perheelle erilaista tukea ja ohjausta. (Armento & Koistinen 2007, 34.)

Äitiysneuvolaseurannassa pyritään erottamaan raskaana olevan naisen normaalit fysiologiset tuntemukset, kuten pahoinvointi, väsymys ja lisääntynyt valkovuodon erityys. Lisäksi tavoitteena on todeta ajoissa äidin tai sikiön mahdolliset hyvinvointia uhkaavat raskauskomplikaatiot. Mahdolliset raskauden aikana ilmenneet ongelmat hoidetaan äitiyspoliklinikalla erikoissairaanhoidossa. (Ihme & Rainto 2008, 74–75.)

Äidin terveydentilan toteamiseksi tehtäviä seulontatutkimuksia ovat esimerkiksi HIV-testi, veriryhmävasta-aineet, verenpaine, paino ja verensockeri. Sikiöltä voidaan laskea liikkeitä, kuunnella sydänääniä sekä suorittaa ultraäänitutkimus raskauden keston, sikiön koon, istukan sijainnin ym. toteamiseksi. Lisäksi molempia vanhempia seulotaan perheväkivallan, alkoholin käytön ja synnytyspelon toteamiseksi. Apuna tässä käytetään strukturoituja kyselylomakkeita. Tavoitteena on varhainen puuttuminen per-

heen ja lapsen hyvinvointia uhkaaviin tekijöihin. Seulonnat onkin hyvä suorittaa jo raskauden alkuvaiheessa, jotta uhkaavat tekijät pystyttäisiin tunnistamaan hyvissä ajoin. (Armanto & Koistinen 2007, 34.)

### 3. SEULONNAT JA SIKIÖSEULONNAT YLEENSÄ

Tässä yleisesti seulontoja ja sikiöseulontoja käsittelevässä luvussa otetaan esille esimerkiksi seulonnan määritelmä, tavoite sekä etenemisprosessi. Sikiöseulontoja käsittelevä luku käsittelee näiden lisäksi muun muassa valtakunnallista seulontaohjelmaa, seulontojen vapaaehtoisuutta sekä rakenne- tai kromosomipoikkeavuuksien todennäköisyyttä.

#### 3.1 Seulonnat

1.1.2007 astui voimaan valtioneuvoston asettama asetus, jonka tarkoituksena oli saada seulonnat järjestettyä kunnan asukkaille osana kansanterveystyötä. Kyseisessä asetuksessa seulonnalla tarkoitetaan väestön tai tietyn väestöosan tutkimuksia tai näyttöiden ottamista tietyn taudin tai sen esiasteen toteamiseksi tai taudin aiheuttajan löytämiseksi. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 2006.)

Seulonta on osa ehkäisevää terveydenhuoltoa. Sen tavoitteena on tunnistaa hoidettava tauti oireettomana niin varhaisessa vaiheessa, että hoidolla pystytään parantamaan taudin ennustetta. Seulontaan kuuluu kohderyhmän määrittäminen, yksilön neuvonta ja ohjaus, seulontatestien ottaminen ja tutkiminen, palautetiedon antaminen, jatkotutkimuksiin ohjaaminen sekä tarvittavien terveystietojen järjestäminen. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 2006; Mäkelä 2006.)

Kaikilla seulottavaan ryhmään kuuluvilla kunnan asukkailla on oltava oikeus osallistua seulontaan yhtäläisin perustein. Seulontaan osallistuminen on maksutonta ja perustuu vapaaehtoisuuteen. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 2006.)

#### 3.2 Sikiöseulonnat

Sikiöseulonnat ovat seulontoja, joita tehdään raskaana oleville naisille. Seulontoihin osallistumisen syynä voi olla taudin tai kehityshäiriön pois-sulkeminen tilanteissa, joissa perheellä tiedetään olevan kohonnut riski saada kehityshäiriöinen lapsi. Jokaisella lasta odottavalla perheellä on kuitenkin yhteneväiset mahdollisuudet osallistua sikiöseulontoihin, vaikka mitään kohonnutta riskiä ei olisikaan tiedossa. (Viisainen 1999; Salonen 2006, 294; Salonen-Kajander 2009.)

Sikiöseulontojen tavoitteena on löytää raskauksia, joissa on keskimääräistä suurempi riski sikiön sairauteen tai kehityshäiriöön, joka on mahdollista tunnistaa jatkotutkimusten avulla. Sikiöseulontatutkimukset pienentävät

riskiä siihen, että sairaan tai vammaisen lapsen syntymä tulisi yllätyksenä (Taipale & Ryyänen 2007, 335). Sikiön mahdollinen sairaus tai vamma pyritään toteamaan niin varhain, että löydetyn taudin hoito pystytään suunnittelemaan parhaalla mahdollisella tavalla. (Viisainen 1999; Salonen 2006, 294.)

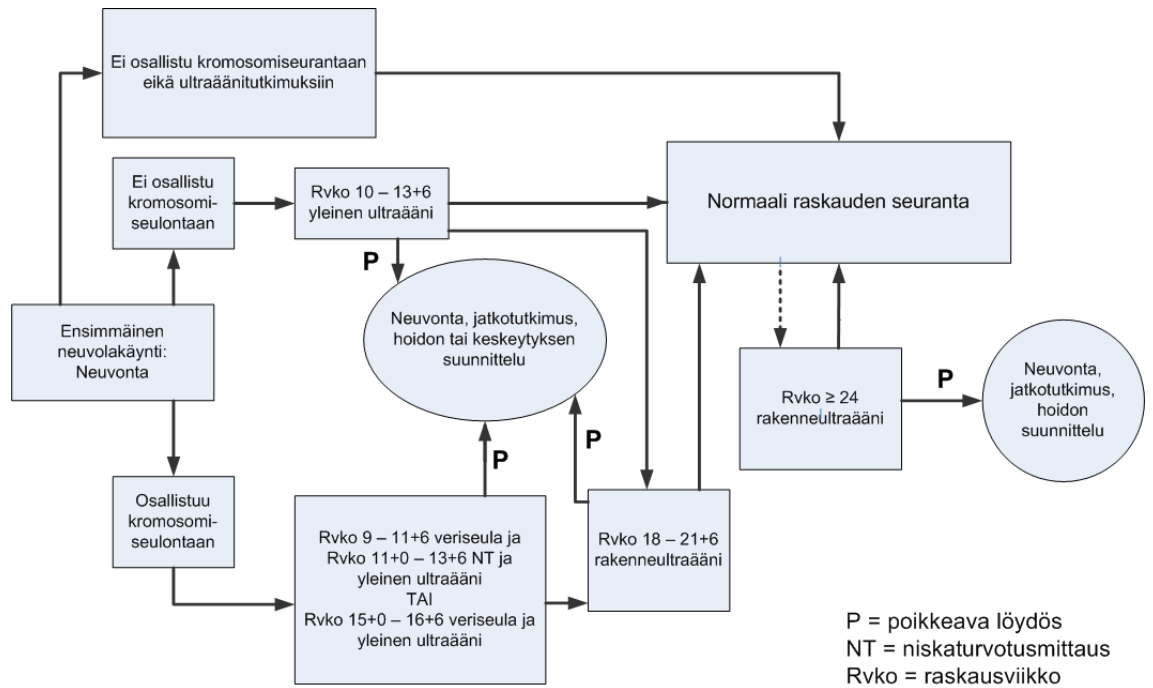
Periaatteessa sikiötutkimuksia ovat myös äitiysneuvolan normaalit paino- ja verenpainemittaukset sekä sikiön sydänäänien kuuntelu, mutta käytännössä sikiötutkimuksilla tarkoitetaan vain niitä tutkimuksia, joilla etsitään sikiön kehityshäiriöitä ja epämuodostumia. (Reinikka-Tevalin 1995, 7.)

Noin kolmella sadasta vastasyntyneestä todetaan jokin rakenne- tai kromosomipoikkeavuus ja yhdellä sadasta tämä poikkeavuus on vaikea. Osa poikkeavuuksista voidaan todeta jo raskauden aikana tehtävillä sikiöseulontatutkimuksilla. Osa sikiön sairauksista ja rakenteellisista poikkeavuuksista ei kuitenkaan voida raskauden aikana todeta. Useimmiten tutkimuksissa ei todeta mitään poikkeavaa. On kuitenkin otettava huomioon, että normaalit tutkimustulokset eivät välttämättä takaa, että syntyvä lapsi on terve. (Salonen 2006, 294; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 2.)

Vuoden 2006 loppuun asti kunnilla oli ollut mahdollisuus itsenäisesti päättää millaisia ei-lakisääteisiä sikiöseulontoja he raskaana oleville naisille tarjoavat. Tämä johti tilanteeseen, jossa sikiöiden kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulontamenetelmät vaihtelivat huomattavasti eri kuntien välillä ja jopa saman sairaanhoitopiirin sisällä. 1.1.2007 astui voimaan valtioneuvoston asetus seulonnoista. Sen mukaan jokaisessa kunnassa tulee tammikuuhun 2010 mennessä olla tarjolla yhteneväiset sikiön kehityshäiriöiden seulontatutkimukset. Valtakunnallisen seulontaohjelman tarkoituksena on taata perheille tasa-arvoinen asema. Hämeenlinna aloitti valtioneuvoston asetuksen mukaiset seulonnat 1.10.2009. (Autti-Rämö ym. 2005, 19; Yhtenäiset seulontakäytännöt 2010.)

Osallistuminen sikiöseulontoihin on maksutonta ja vapaaehtoista. Perheille annetaan mahdollisuus tietää, mutta myös oikeus olla tietämättä. Äitiysneuvola antaa tietoa sikiöseulonnan eri vaihtoehdoista, joista perhe, viimekädessä raskaana oleva nainen, valitsee ”polun” niistä tutkimuksista, joihin tahtoo osallistua. Vaihtoehtoja on useita; raskaana oleva nainen voi jättää osallistumatta sekä kromosomiseulontaan että raskauden alkupuolella tehtäviin ultraäänitutkimuksiin, osallistua pelkästään ultraäänitutkimuksiin tai sekä kromosomiseulontaan että ultraäänitutkimuksiin. (Väliahdet 2008a.)

Valtakunnallisen seulontaohjelman mukaiset sikiön poikkeavuuksien seulontavaihtoehdot on esitetty kaaviona kuviossa 1. Seulontaohjelman mukaan kaikille raskaana oleville naisille tulee tarjota varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikoilla 10–13+6. Tähän varhaisraskauden ultraäänitutkimukseen voidaan yhdistää sikiön niskaturvotuksen mittaus sekä äidiltä otettava verikoe. Tätä yhdistelmää kutsutaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseksi. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 15.)



KUVIO 1 Seulonta-asetuksen mukainen sikiön rakenne- ja kromosomi-poikkeavuuksien seulonta kaaviona. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 16.)

Seulontatutkimukset pyritään tekemään alkuraskaudessa, mikäli mahdollista, jotta raskauden keskeytys vanhempien niin halutessa olisi vielä Suomen lain mukaan mahdollinen. Mikäli sikiöllä epäillä kromosomi-poikkeavuutta tai muuta vaikeaa kehityshäiriötä tai se on jo todettu, voi perhe joko jatkaa raskautta tai hakea Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastolta (Valvira) lupaa raskauden keskeytykseen. Suomen aborttilain mukaan äärimmäinen takaraja sikiön vakavan sairauden perusteella tehtävälle raskauden keskeytykselle on 24. raskausviikko. (Päätös raskauden jatkosta 2009; Salonen-Kajander 2009.)

Raskauden keskeytys ei suinkaan ole ainoa vaihtoehto sikiön poikkeavuuden löytyessä. Poikkeavuuden toteaminen parantaa sikiön ennustetta, koska seulontatutkimusten avulla niihin osataan varautua ajoissa ja siten voidaan etukäteen suunnitella esimerkiksi sopivaa synnytystapaa ja synnytyspaikkaa. (Viisainen 1999, 39.)

## 4. OHJAUS JA NEUVONTA

Opinnäytetyössä tarkastellaan ensisynnyttäjän saamaa ohjausta varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen. Ohjaus on olennainen osa tätä opinnäytetyötä ja seuraavassa luvussa perehdytäänkin ohjaukseen yleisesti, hoitotyössä annettavaan terveysneuvontaan sekä hyvän ohjaajan tunnuspiirteisiin. Lisäksi käsitellään ohjauksen eroavaisuuksia sikiöseulontojen eri vaiheissa.

### 4.1 Ohjaus ja terveysneuvonta hoitotyössä

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista velvoittaa terveydenhuollon ammattihenkilöitä selvittämään potilaalle hänen terveydentilansa, hoidon merkityksen, eri hoitovaihtoehdot sekä muita seikkoja, joilla on merkitystä hoidon suhteen ja hoidosta päätettäessä. Tieto ja ohjaus on annettava niin, että potilas varmasti ymmärtää asian. Potilaan ohjaus ja opettaminen eivät ole uusia asioita, sillä jo 1800-luvulla Florence Nightingale on korostanut terveyskasvatuksen merkitystä ja hoitajan ohjaustehtävää. (Kuoppala 2010.)

Ohjaus on hoitotyössä yksi oleellinen osa ammatillista toimintaa. Ohjaustilanteessa keskustellaan tavoitteellisesti ohjattavan tilanteeseen liittyvistä aiheista. Tavoitteena on yleensä tunteiden, asenteiden ja käyttäytymismuutosten edistäminen, mutta ohjaus voi olla myös kokemusten läpikäyntiä ja arviointia. (Koistinen 2007, 431.)

Ohjaustilanteelle on ominaista ohjaajan ja ohjattavan kaksisuuntainen vuorovaikutus. Vuorovaikutus on kaksisuuntaista silloin, kun sekä ohjaaja että ohjattava ovat ohjaussuhteessa aktiivisia osapuolia. Tämä edellyttää, että ohjattava asiakas kertoo taustatekijöistään, tarpeistaan ja odotuksistaan. Tärkeää on ottaa huomioon myös sanaton viestintä, jota ilmentävät eleet, ilmeet ja kehon kieli. (Koistinen 2007, 431; Kyngäs, Kääriäinen, Poskiparta, Johansson, Hirvonen & Renfors 2007, 40.)

Hoitaja tukee ohjaustilanteessa asiakkaan päätöksentekoa ja pidättäytyy esittämästä valmiita ratkaisuja. Siten asiakas on tilanteessa aktiivinen pulman ratkaisija. Parhaimmillaan ohjaus paitsi edistää ohjattavan terveyttä myös mahdollistaa sekä ohjattavan että ohjaajan oppimisen ja voimavaistumisen. (Koistinen 2007, 431; Kyngäs ym. 2007, 25.)

Asiakkaiden erilaisuus ja siitä johtuvat erilaiset tietoon ja tukeen liittyvät tarpeet asettavat suuria haasteita ohjaavalle hoitajalle. Asiakas voi olla esimerkiksi yksilö, perhe tai yhteisö. Yksilö puolestaan voi olla esimerkiksi lapsi, ikääntynyt, vakavasti sairas tai sellainen somaattisesti terve ihminen, joka tarvitsee ohjausta elintapoihinsa. Kullakin näistä ryhmistä on omat tarpeensa ohjauksen suhteen. Lisäksi olennaista on, että ohjaava hoitaja huomioi myös ohjattavan asiakkaan yksilölliset tarpeet ja toiveet. (Kyngäs ym. 2007, 26.)

Terveysneuvonnaksi kutsutaan terveyttä edistävien, sairautta ehkäisevien tai hoitoa koskevien kysymysten käsittelyä. Se on myös neuvontaa terveydenhuollon asiakaskontaktien yhteydessä sellaisessa vuorovaikutustilanteessa, jossa toisena osapuolena on terveydenhuollon ammattihenkilö ja toisena asiakas/potilas. (Terveysneuvonta 2010.)

Terveysneuvonnan erilaiset lähestymistavat voidaan jakaa kolmeen eri luokkaan; hallitseva, osallistuva ja konsultoiva terveysneuvonta. Hallitsevassa terveysneuvonnassa hoitaja antaa suoria tietoja ja kehoituksia kohdistamatta niitä kuitenkaan kenellekään asiakkaalle yksilöidysti. Asiakkaan rooli on tässä lähestymistavassa passiivinen; hän vastaanottaa tietoa ja vastaa esitettyihin kysymyksiin. (Koistinen 2007, 431.)

Osallistuva terveysneuvonta korostaa hoitajan roolia osallistuvana asian tuntijana. Tässä terveysneuvonnan lähestymistavassa asiakas on aktiivinen keskustelija sekä kyselijä, ja neuvontaa annetaan asiakkaan tilanteeseen soveltaen. (Koistinen 2007, 431.)

Konsultoivassa terveysneuvonnassa hoitajan tehtävänä on olla neutraali myötäilijä. Hän antaa asiakkaalle mahdollisuuden tuoda omat tietämyksensä ohjaustilanteeseen. Asiakas onkin tämän lähestymistavan mukaan aktiivinen kokemustensa pohtija sekä tilanteensa tuntija ja hän pyrkii itse ohjaamaan ja korjaamaan toimintaansa. (Koistinen 2007, 431.)

#### 4.2 Hyvän ohjaajan tunnuspiirteet

Ohjausta antavan äitiysneuvolan terveydenhoitajan on tunnettava ammatillista vastuuta vallastaan edistää asiakkaansa valintojen tekoa. Koska ohjaustilanteissa on mahdollisuus käyttää valtaa, edellyttää työnteko terveydenhoitajalta filosofista ja eettistä pohdintaa. Oikeanlaisessa vallankäytössä korostuvat asiakkaan yksilöllisyys sekä itsemääräämisoikeus. Asiakkaan on siis aina saatava itse tehdä valintoihinsa ja toimintaansa liittyvät päätökset. Asiakkaalle kuuluu myös vastuu tekemistään päätöksistä. (Koistinen 2007, 432.)

Terveydenhoitajalla on vastuu siitä, että asiakas saa tarvitsemansa määrän ohjausta. Mikäli asiakas kokee saamansa tiedon riittämättömänä tai hän ei ole ymmärtänyt saamaansa tietoa, hänen on vaikea tehdä itseensä ja perheeseensä liittyviä valintoja. (Koistinen 2007, 432.)

Ohjaaminen edellyttää paitsi omien henkilökohtaisten arvojen, ennakkoluulojen ja uskomusten pohdintaa sekä tunnistusta, myös ohjausvalmiuksia. Ohjaajalla on oltava tietoa ohjattavasta asiasta, oppimisen periaatteista sekä erilaisista ohjausmenetelmistä. Lisäksi ohjaajalta vaaditaan vuorovaikutustaitoja ja tietynlaisia johtamistaitoja, jotta ohjausprosessi etenee. Onnistunut ohjaustilanne vaatii myös potilaan odotusten, aikaisempien tietojen ja asenteiden selvittämistä. (Sarvimäki & Stenbock-Hult 1996, 179; Koistinen 2007, 432.)

Ohjaajana toimivan terveydenhoitajan on tärkeää olla avoin oppimaan ja kehittymään ohjaustilanteiden myötä myös itse. Jo se, että jokainen ohjaustilanne on erilainen ja ennalta arvaamaton, edellyttää ohjaajalta aina uuden oppimista. Aiemmat ohjaustilanteet, elämäkokemus ja ammatillinen kokemus auttavat terveydenhoitajaa kasvamaan ja kehittymään ohjaustilanteissa ja valmistautumaan uusiin erilaisiin ohjaustilanteisiin. (Koistinen 2007, 432.)

Kaikkiaan onnistunut vuorovaikutus vaatii sekä asiakkaalta että hoitajalta halua työskennellä yhdessä, tavoitteellisuutta sekä uskoa auttamisen mahdollisuuksiin. (Kygäs ym. 2007, 48.)

#### 4.3 Ohjaus sikiöseulontojen eri vaiheissa

Sikiön kehityshäiriöiden seulontatutkimukset eivät kuulu raskauden perusseurantaan, jonka tarkoituksena on varmistaa raskauden normaali kulku ja synnytys ajallaan. Seulontatutkimuksiin osallistuminen on vapaaehtoista ja siksi onkin tärkeää, että asiakkaat pohtivat etukäteen mihin tutkimuksiin tahtovat osallistua. Vaikka terveydenhoitaja on ohjaustilanteessa eettisesti vastuussa siitä, että asiakas on ymmärtänyt mihin hän suostuu ja mistä hän kieltäytyy, tulee hänen kaikesta huolimatta olla neutraali tiedonjakaja. Perheelle on tärkeää taata täysi valinnanvapaus niin tutkimuksiin osallistumisesta kuin jatkotoimista päätettäessä. (Yhtenäiset seulontakäytännöt 2010.)

Seulontaa koskevan neuvonnan tulee olla asiantuntevaa, asiallista, puolueetonta ja yhtenäistä. Neuvontaa ja ohjausta tulee tarjota riittävästi jokaisessa seulonnan vaiheessa kunkin vanhemman yksilölliset tarpeet huomioiden. (Autti-Rämö, Koskinen, Mäkelä, Ritvanen, Taipale & asiantuntijaryhmä 2005, 7.)

Asiakkaiden ohjauksen tarve vaihtelee sikiöseulontojen eri vaiheissa. Esimerkiksi ennen seulontoja annettava ohjaus eroaa siitä, millaista ohjeistusta annetaan positiivisen seulontatuloksen jälkeen. Ohjaus ennen sikiöseulontoja on luonteeltaan hyvin teoreettista, kun taas positiivisen seulontatuloksen jälkeen ohjauksessa korostuu enemmän myös tunteista puhuminen.

##### 4.3.1 Ohjaus ennen sikiöseulontoja

Uusi seulontaohjelma painottaa neuvonnan tärkeyttä osana sikiöseulontoja. Erityisesti seulontatutkimuksiin liittyvä etukäteisneuvonta on tärkeässä asemassa. Jokaisen äidin tulisi saada riittävästi tietoa tutkimusten mahdollisuuksista ja rajoituksista voidakseen tehdä päätöksen seulontoihin osallistumisesta. Seulontatutkimusten kannalta on olennaista, että raskaana oleva nainen harkitsee osallistumistaan. Harkitsematon osallistuminen saattaa johtaa ikäviin tilanteisiin, mikäli seulontapositiiviseen tulokseen ei ole varauduttu etukäteen. (Salonen 2006, 305.)

Jotta päätös osallistumisesta sikiöseulontoihin olisi vapaaehtoinen ja harkittu, tulisi sen perustua asialliseen, luotettavaan ja riittävään tietoon seulonnan menetelmistä, tavoitteista ja mahdollisista haitoista kaikissa seulonnan vaiheissa. Äitiysneuvolat ovatkin neuvonnan annossa tärkeässä roolissa. Tietoa voidaan antaa monin eri tavoin. Kirjalliseen informaatioon on helppo palata jälkikäteen, mutta myös henkilökohtainen neuvonta on tärkeää, jotta omat erityiset huolenaiheet ja kysymykset tulevat käsitellyiksi. (Autti-Rämö ym. 2005, 60; Eettistä pohdintaa sikiötutkimuksista 2009.)

Hoitohenkilökunnan tulee kertoa tutkimuksista perheille niin, että perheet varmasti ymmärtävät. Tiedon saaminen ei kuitenkaan automaattisesti tarkoita sitä, että asianomainen olisi omakohtaisesti ymmärtänyt esimerkiksi seulontaan osallistumisen mahdolliset riskit ja seuraukset. Yleisesti ottaen väestön tietämys raskauden ajan seulontojen perusteista on heikko. (Autti-Rämö ym. 2005, 60.)

Raskaana oleva nainen käy äitiysneuvolassa usein yksin, mutta puolisoiden ja muiden läheisten henkilöiden osallistuminen on yleistynyt. Neuvolassa vanhemmille annetaan suullista tietoa, mutta tärkeää olisi antaa mahdollisuus myös lisäkysymysten esittämiseen. Vanhemmille tulisi kertoa selkeästi seulontatutkimusten mahdollisuuksista ja myös keskenmenon riskistä. Neuvontaa annettaessa on tärkeää selvittää haluavatko vanhemmat ylipäänsä tietää sikiön mahdollisesta kehityshäiriöstä ja harkitsevatko he raskauden keskeyttämistä, mikäli sikiöllä todetaan jokin poikkeavuus. (Hiilesmaa & Salonen 2000, 885.)

Perheet odottavat äitiysneuvolalta sosiaalista tukea, joka tarkoittaa tiedollista, emotionaalista ja konkreettista tukea uudessa elämäntilanteessa etenkin ensimmäisen lapsen syntyessä. (Vehviläinen-Julkunen 1999, 169). Tuen antaminen korostuu erityisesti silloin, kun joudutaan harkitsemaan toivotun raskauden keskeyttämistä. Ainoat oikeat henkilöt tätä päätöstä tekemään ovat tietenkin vanhemmat, jotka joka tapauksessa joutuvat kantamaan suurimman vastuun seurauksista. (Hiilesmaa ym. 2000, 885.)

Ohjauksessa huomioitavaa on myös se, ettei sikiöseulontoihin osallistumatta jättäminen millään lailla vaikuta raskauden perusseurantaan. Henkilöä ei myöskään saa asettaa terveystalvuuksia järjestettäessä eriarvoiseen asemaan sen perusteella onko hän osallistunut sikiöseulontoihin vai ei. (Seulontaohjelmat - Opas kunnille kansanterveystyöhön kuuluvien seulontojen järjestämisestä 2007, 23.)

Koska sikiötutkimuksiin liittyvä päätöksenteko jää joka vaiheessa vanhemmille, se asettaa suuret vaatimukset neuvonnalle. Tilanne olisi paras mahdollinen, mikäli vanhemmat saisivat jo ennen raskautta tietoa perinnöllisistä sairauksista, kehityshäiriöistä ja sikiötutkimusmahdollisuuksista. Nykyajan informaatiotulvassa tämän toteuttaminen on kuitenkin mahdollista. (Hiilesmaa ym. 2000, 885.)



#### 4.3.2 Ohjaus positiivisen seulontatuloksen jälkeen

Positiivisen seulontatuloksen merkitys olisi hyvä kertoa perheille jo ennen seulontatutkimuksiin osallistumista. Mikäli tutkimuksissa kuitenkin havaitaan sikiön poikkeavuuden lisääntynyt riski, tulee vanhempien kanssa käydä läpi kaikki ne vaihtoehdot, joista he voivat valita. Aluksi perheelle selvitetään perusteellisesti, mitä tutkimuksissa on todettu, minkälaisen kehityshäiriön se sikiölle mahdollisesti aiheuttaa ja millainen on taudin ennuste. (Autti-Rämö ym. 2005, 61; Salonen 2006, 305–306.)

Positiivisen seulontatuloksen jälkeisessä neuvonnassa käydään läpi vanhemmille siinä tilanteessa tärkeitä asioita. Näitä ovat muun muassa mahdolliset jatkotutkimukset, niihin liittyvä keskenmenoriski sekä tutkimustulosten merkitys ja luotettavuus. Neuvonnan jälkeen vanhemmat päättävät haluavatko he osallistua jatkotutkimuksiin, joita ovat lapsivesi- ja istukka-tutkimus. Jatkotutkimusten keskenmenoriskistä tulisi kertoa vanhemmille hyvissä ajoin, sillä se voi vaikuttaa heidän päätökseensä seulontaan ja sen jatkotutkimuksiin osallistumisesta. (Autti-Rämö ym. 2005, 61; Salonen 2006, 305.)

Neuvontatilanteelle on varattava tarpeeksi aikaa, jotta vanhemmat voisivat täydentää saamaansa tietoa kysymyksillä. Perheelle on annettava aikaa tietoiseen päätöksentekoon ja tarvittaessa neuvonta on hyvä uusaa. Sen lisäksi, että jatkotutkimuksiin liittyvä keskenmenoriski pelottaa, on tulosten odottaminen usein piinallista aikaa. (Salonen 2006, 305–306.)

## 5. SIKIÖSEULONTOJEN ONGELMAT JA EETTISET NÄKÖKULMAT

Sikiöseulontoihin sisältyy monia erilaisia ongelmia. Yksi niistä on seulontatutkimusten epätarkkuus, sillä yksikään kromosomeja seulova tutkimus ei ole täysin tarkka. Sikiöseulontoja tulee käsitellä myös eettiseltä kannalta, sillä aihe koskettaa syvästi ihmisarvoa.

### 5.1 Sikiöseulontojen ongelmia

Osa sikiöseulonnoista on edelleen varsin epätarkkoja vaikka vuosien saatossa menetelmät ovat jatkuvasti kehittyneet ja tarkentuneet. Osa niistä sikiöistä, joilla on seulonnoissa todettu kromosomipoikkeavuuden suurentunut riski, ovatkin täysin terveitä ja toisaalta joidenkin sikiöiden kromosomipoikkeavuus saattaa jäädä löytymättä seulontatutkimuksista huolimatta. (Seulontojen ongelmat 2007.)

Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista. Ennen päätöksentekoa perheille tulee antaa riittävästi tietoa seulonnan tavoitteista ja luotettavuudesta. Tiedonanto herättää monia kysymyksiä, kuten: Paljonko tietoa on riittävästi? Missä muodossa tiedon olisi parasta olla? Entä kuinka tiedon omaksumisen voisi varmistaa? (Mäkelä 2006.)

Koska sikiöseulonnat tarjotaan osana vakiintunutta äitiyshuoltoa, on vaarana, että osa naisista ei ymmärrä sikiöseulonnan erityisluonnetta, vaan seulontoihin osallistutaan aivan kuin muihinkin rutiinitutkimuksiin, kuten verenpaineen mittaukseen tai sikiön sydänäänten kuunteluun. Päätös seulontoihin osallistumisesta tehdäänkin usein turhan kevein perustein. Monet vanhemmat haluavat osallistua kaikkiin seulontatutkimuksiin varmistaakseen, että ”kaikki on hyvin”. Yksi seulontatutkimusten ongelma onkin se, että kuinka montaa perhettä on lupa ”säikäyttää” positiivisen seulontatuloksen perusteella tehdyllä jatkotutkimuksella, jotta eräät harvat perheet hyötyisivät tutkimuksesta. (Hiilesmaa ym. 2000.)

Yksikään kromosomipoikkeavuuksien seulontatutkimus ei ole täysin tarkka, eikä millään nykyisellä menetelmällä voida todeta sikiön kromosomipoikkeavuutta ilman sikiöön kajoavaa toimenpidettä, johon liittyy keskimäärin 0,5–1 % keskenmenon riski. Tulos ei välttämättä täysin sulje pois poikkeavuuden mahdollisuutta eikä toisaalta myöskään takaa sikiön olevan terve. Seulontatulokset ei siis välttämättä kerro sikiön todellisesta tilanteesta. (Autti-Rämö ym. 2005, 51; Seulontojen ongelmat 2007.)

Tarkimmissakin seulontamenetelmissä jatkotutkimuksiin ohjautuu enemmän niitä raskaana olevia naisia, joiden sikiön kromosomit ovat normaalit kuin naisia, joiden sikiöiden kromosomeissa on jotakin poikkeavaa. Yleinen sikiöseulontojen ongelma onkin se, että perheet, jotka saavat tutkimuksissa tuloksen kohonneesta poikkeavuuden riskistä, huolestuvat – useimmiten turhaan. (Autti-Rämö ym. 2005, 51; Seulontojen ongelmat 2007.)

Ennen sikiöseulontoihin osallistumista perheen olisi hyvä pohtia mitä mahdollinen poikkeava löydös heille merkitsisi, sillä tutkimustulosten valmistuttua jää vain vähän aikaa harkita ja päättää jatkotutkimuksiin osallistumisesta, raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä. (Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 2; Päätös raskauden jatkosta 2009.)

## 5.2 Sikiöseulontojen eettiset näkökulmat

Sikiödiagnostiikasta keskustellessa liikutaan eettisesti herkällä alueella, joka koskettaa syvästi ihmisarvoa. Ongelmakohtiksi nousevat toisaalta raskaana olevan naisen oikeus tietää tai olla tietämättä sikiön mahdollisesta vammaisuudesta, ja toisaalta sikiön ja lapsen oikeus elämään. (Viisainen 1999, 48.)

Sikiöseulontoihin liittyy monia erilaisia eettisiä kysymyksiä, joita niin hoitohenkilökunta kuin lasta odottava perhekin saattavat tahoillaan pohtia. Kenellä on oikeus syntyä? Onko meillä oikeus päättää syntymättömän lapsen elämästä? Miten pärjäisimme vammaisen lapsen kanssa? Olemmeko huonoja vanhempia, jos emme pysty tai halua ottaa vastaan vammaista lasta? (Eettistä pohdintaa sikiötutkimuksista 2009.)

Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista. Perhe, viimekädessä raskaana oleva nainen, päättää mihin seulontatutkimuksiin tahtoo osallistua vai osallistuuko yhteenkään. On tärkeää, että seulontoihin osallistumi-

sen vapaaehtoisuutta korostetaan perheille, sillä raskauden ajan seulontatutkimuksissa joudutaan elämän vaikeimpien kysymysten äärelle. (Autti-Rämö ym. 2005, 103.)

Osallistumis päätöstä tehdessään nainen (tai pariskunta) toimii omien kokemustensa, tietojensa ja tunteidensa ohjaamana. Myös yhteiskunnan arvot ja asenteet vaikuttavat päätökseen. Moni tosin ei mieli osallistumisestaan sen enempää, vaan osallistuu kaikkiin tarjottuihin tutkimuksiin vain pitäen niitä hyödyllisinä. Toisinaan raskaana olevat naiset olettavat, että jokaiseen tutkimukseen on osallistuttava. Tällöin tieto osallistumisen vapaaehtoisuudesta ei ole tavoittanut testeihin osallistujaa. (Eettistä pohdintaa sikiötutkimuksista 2009.)

Tärkeää olisi, että raskaana oleva nainen miettisi etukäteen syitä osallistua seulontatutkimuksiin. Turhan usein ensisijainen syy osallistua on mahdollisuus nähdä kehittyvä lapsi. Tutkimus voi kuitenkin saada yllättävän käänteen ja sikiön poikkeavuuden löytyminen voi olla perheelle suuri järkytys, johon ei ole osattu varautua etukäteen. (Autti-Rämö ym. 2005, 103.)

Osa perheistä tahtoo osallistua sikiön seulontatutkimuksiin, jotta voisivat valmistautua mahdollisen vammaisen lapsen syntymään. Osa taas osallistuu syynään se, etteivät koe pärjäävänsä vammaisen lapsen kanssa. Oli päätös sikiöseulontoihin osallistumisesta mikä tahansa, tulisi sitä kunnioittaa niin yksilön kuin yhteiskunnankin tasolla. (Eettistä pohdintaa sikiötutkimuksista 2009.)

Vanhempien saadessa tiedon sikiön vammaisuudesta, he joutuvat tekemään päätöksen lapsen syntymästä tai sikiön kuolemasta. Päätöstä tehdessään he ovat eettisesti ja emotionaalisesti vaikean päätöksen edessä. He joutuvat pohtimaan vammaisuuden merkitystä, asiaa, joka on heille kenties aivan vieras ja ennen kokematon. Tämä tilanne on vanhemmille usein hyvin ahdistava ja hämmentävä. (Reinikka-Tevalin 1995, 5–6.)

Sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuden seulontoja tarjotaan ajankohtana, jolloin Suomen lainsäädännön mukaisesti raskaus on mahdollista keskeyttää sikiön epäillyn tai luotettavasti todetun vaikean poikkeavuuden vuoksi. Tämä on herättänyt keskustelua siitä, eikö vammaisella ole oikeutusta syntyä vammastaan huolimatta. (Autti-Rämö ym. 2005, 63.)

Hoitohenkilökunnalta vaaditaan herkkyyttä ja ammattitaitoa, jotta he eivät omilla mielipiteillään ja asenteillaan ohjaisi vanhempien ratkaisun suuntaa. Heidän tulee hyväksyä vanhempien tekemä päätös ja kunnioittaa sitä. (Reinikka-Tevalin 1995, 5.)

## 6. SIKIÖSEULONTAMENETELMÄT JA MAHDOLLISET LÖYDÖKSET

Kaikissa seulontamenetelmissä on olennaista tarkka laadunvalvonta sekä oikea neuvonta ja ohjaus jokaisessa seulonnan vaiheessa. Lisäksi olennaista on myös tutkimuksen oikea ajoitus. (Autti-Rämö ym. 2005, 101.)

Kromosomipoikkeavuuksien kohonneen riskin ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien tunnistamiseksi tehtävät sikiöseulontatutkimukset järjestetään niille raskaana oleville naisille, jotka yleisen ultraäänitutkimuksen lisäksi haluavat osallistua myös näihin seulontatutkimuksiin. Sikiöseulontaohjelman vaihtoehdot on esitetty kuvassa 1. Jokaiselle seulontamenetelmälle on asetettu rajat, joiden ulkopuolelle osuva arvo todetaan poikkeavaksi eli positiiviseksi. Arvojen sisälle osuva löydös tulkitaan puolestaan normaaliksi eli negatiiviseksi. (Autti-Rämö ym. 2005, 35; Seulontaohjelmat 2007, 20.)

Yksikään kromosomipoikkeavuuksien seulontatutkimus ei ole täysin tarkka. Löydökset voivat olla myös niin sanottuja vääriä negatiivisia, mikä tarkoittaa, että seulonnassa löydös todetaan normaaliksi eli negatiiviseksi, mutta sikiöllä/lapsella todetaankin myöhemmin etsitty poikkeavuus. Mahdollisesti voi käydä myös niin, että seulonnassa poikkeavaksi eli positiiviseksi todettua löydöstä ei jatkotutkimusten perusteella kuitenkaan todeta poikkeavaksi. Tällöin on kyse väärästä positiivisesta seulontalöydöksestä. (Väliahdet 2008c.)

Tässä luvussa eritellään erilaisia sikiöille tarkoitettuja seulontatutkimuksia. Tutkimuksista tuodaan esille esimerkiksi niiden tarkoitus, mekaaninen toteutus sekä toteutusajankohta. Lopuksi käsitellään erilaisia kromosomipoikkeavuuksia, jotka voivat olla sikiöseulontojen avulla löydettävissä.

### 6.1 Ultraäänitutkimukset

Ultraäänitutkimus on tavallisin sikiön kehitystä ja terveydentilaa selvittävä tutkimus. Suomen äitiysneuvolat tarjoavat raskaana oleville äideille mahdollisuuden kahteen ultraäänitutkimukseen raskauden aikana; varhaisraskaudessa ja raskauden toisella kolmanneksella. (Salonen-Kajander 2009.)

Jokaisella raskaana olevalla naisella on mahdollisuus osallistua varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen, joka suoritetaan raskausviikoilla 10–13+6. Tämän tutkimuksen päätarkoituksena on varmistaa sikiön elossa olo ja raskauden kesto sekä todeta sikiöiden lukumäärä. (Taipale ym. 2007, 340; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 3)

Ultraäänitutkimus voidaan suorittaa joko vatsanpeitteiden päältä tai emättimen kautta. Tutkimuksessa käytettävien erittäin suuritaajuisten ääniaaltojen avulla sikiöstä saadaan näyttöruutuun mustavalkoinen kuva. Ultraääni-

tutkimuksen suorittaminen on kivuton ja niin sikiölle kuin äidillekin vaaraton. (Bradford 1999, 52.)

Varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen tarkoituksena ei niinkään ole etsiä sikiön poikkeavuuksia, mutta suuret ja vaikeat rakennepoikkeavuudet voivat näkyä jo tässä tutkimuksessa. Monia rakennepoikkeavuuksia ei vielä tässä raskauden vaiheessa voida kuitenkaan nähdä. (Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 3.)

Mikäli vanhemmat haluavat, voidaan varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen yhdistää sikiön niskaturvotusmittaus, joka seuloo sikiön kromosomipoikkeavuuksia. Ultraäänitutkimuksen, niskaturvotusmittauksen ja verinäytteen yhdistelmää kutsutaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseksi. (Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 3.)

Myöhäisempi, rakennepoikkeavuuksia seulova, ultraäänitutkimus voidaan suorittaa raskauden toisella kolmanneksella, noin 18. raskausviikosta lähtien. Tutkimukseen kuuluu keskushermoston ja sydämen tarkastelu. Yleensä tutkimuksessa näkyvät hyvin myös nesteen täyttämät mahalauku, virtsarakko ja munuaiset. Rakenneultraäänitutkimus löytää noin 50–60 % sikiön merkittävistä rakennepoikkeavuuksista. (Salonen-Kajander 2009.)

Nykyään on käytössä myös 4D-ultraäänitutkimuksia, joissa sikiöstä nähtävä kuva on liikkuva ja kolmiulotteinen. Sen avulla saadaan selkeä käsitys sikiöstä ja sen elämästä kohdussa. 4D-ultraäänilaitteella pystytään selvittämään vastasyntyneen mahdollista hoidon tarvetta ja nopeuttamaan esimerkiksi vaikean sydänvian hoidon käynnistämistä. (Ihme & Rainto 2008, 104.)

## 6.2 Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus

Kromosomipoikkeavuuksien ensisijainen seulontamenetelmä on niin sanottu varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus. Siinä varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä mitataan myös sikiön niskaturvotus. Yhdistelmäseulontatutkimus ajoitetaan raskausviikoille 11+0 – 13+6. Tutkimukseen sisältyy myös verinäytteen otto. Seulontatutkimuksen tarkoituksena on arvioida raskauden kromosomipoikkeavuuksien riskiä, jolloin varsinainen jatkotutkimuksena suoritettava kromosomitutkimus saadaan kohdennettua riskiryhmän raskauksiin. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 15–16; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 4; Ämmälä 2009.) (Salonen 2006, 299–300.)

Yhdistelmäseulontatutkimukseen tarvittava verinäyte voidaan ottaa raskaana olevalta naiselta raskausviikolla 9–11+6 (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 16). Verinäytteestä tutkitaan yleensä kahden eri merkkiaineen pitoisuuksia. Nämä kaksi merkkiainetta ovat hCG eli istukkaperäinen raskaushormoni sekä PAPP-A, joka on istukkaperäinen valkuaisaine. Normaalisti hCG-arvo pienenee raskauden edetessä, kun taas PAPP-A-arvo suurenee. 21-trisomiaraskauksissa sikiön ja istukan kehitys ovat jäl-

jessä, jolloin PAPP-A:n pitoisuus on matala ja hCG:n korkea. (Salonen-Kajander 2009; Ämmälä 2009.)

Merkkiaineiden mittaustulokset, äidin ikä ja ultraäänitutkimuksen tiedot yhdistämällä saadaan kromosomipoikkeavuuden riskiluku. Mikäli riskiluku ylittää sovitun rajan, raskaana olevalle tarjotaan mahdollisuutta osallistua istukkanäyte- tai lapsivesitutkimukseen, joiden avulla sikiön kromosomit voidaan tutkia. (Salonen-Kajander 2009.)

Yhdistelmäseulontatutkimuksella pystytään löytämään 80–90 prosenttia niistä raskauksista, joissa sikiöllä on Downin oireyhtymää aiheuttava 21-trisomia (Salonen-Kajander 2009). On kuitenkin syytä painottaa, että tutkimuksen avulla voidaan vain tunnistaa jatkotutkimuksia varten ne raskaudet, joissa kromosomipoikkeavuuden todennäköisyys on suurentunut. Poikkeavuuden kohonnutta riskiä osoittava tulos ei siis automaattisesti merkitse sitä, että sikiöllä olisi jokin kromosomipoikkeavuus. Toisaalta myöskään tutkimustulos, jossa sikiöllä ei havaita poikkeavaa, ei kokonaan sulje pois sikiön kromosomipoikkeavuuden mahdollisuutta. (Salonen 2006, 299–300.)

Mikäli varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus ei jostain syystä onnistu, voidaan sen sijasta tehdä toisen raskauskolmanneksen eli keskiras-kauden seerumiseula raskausviikolla 15+0 – 16+6. Tähänkin tutkimukseen osallistuminen perustuu vapaaehtoisuuteen. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 16.)

### 6.3 Varhaisraskauden seerumiseulonta

Seerumiseula on äidiltä otettava verikoe. Raskauden aikana naisen verenkiertoon erittyy erilaisia biologisia aineita istukasta ja sikiöstä. Näitä äidin veren merkkiaineita tutkimalla voidaan saada tietoa sikiön mahdollisista kehityshäiriöistä. Tavallisimmin käytetyt merkkiaineet ovat AFP (alfa-fetoproteiini eli sikiöperäinen valkuaisaine), hCG (istukkaperäinen raskaushormoni), estrioli ja PAPP-A (istukkaperäinen valkuaisaine). (Salonen 2006, 298; Keskiras-kauden seerumiseulonta 2007.)

Seerumiseulontatutkimuksissa korostuu raskauden keston arviointi. Väärin arvioitu raskauden kesto johtaa virheelliseen riskiarvioon, koska veren merkkiaineiden pitoisuudet muuttuvat raskauden edetessä. (Salonen 2006, 299.)

Seerumiseulontaa voidaan toteuttaa raskauden eri vaiheissa. Niin alkuras-kauteen kuin keskiras-kauteenkin ajoittuvalla seerumiseulonnalla pystytään löytämään noin 60 % niistä raskauksista, joissa sikiöllä on 21-trisomia eli Downin oireyhtymä. Alkuraskauden seerumiseulontatutkimus voidaan toteuttaa aivan itsenäisenäkin toimenpiteenä, mutta usein sen lisäksi tehdään sikiön niskaturvotusmittaus sekä ultraäänitutkimus, jolloin kyseessä on varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus. Verinäytteen ja niskaturvo-tusmittauksen tulokset yhdistämällä voidaan tunnistaa ne sikiöt, joiden kromosomipoikkeavuuksien riski on suurentunut. Tällä yhdistelmällä voi-daan löytää jopa n. 75 % Downin oireyhtymä- tapauksista. (Keskiras-kauden seerumiseulonta 2007, 16.)

den seerumiseulonta 2007; Väliahdet 2008b; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 4.)

Ennen seerumiseulontaan osallistumista on hyvä ymmärtää, että vaikka tutkimuksessa saisi seulontanegatiivisen tuloksen, voi sikiöllä siitä huolimatta olla jokin kehityshäiriö. Samoin seulontatutkimuksesta voi saada positiivisen tuloksen, vaikka sikiöllä ei mitään poikkeavaa olisikaan. Seerumiseula kertookin vain kohonneesta kehityshäiriön todennäköisyydestä. Vasta jatkotutkimus paljastaa lisää. (Keskiraskauden seerumiseulonta 2007).

Mikäli sikiöllä todetaan seerumiseulonnan perusteella kohonnut poikkeavuuden riski, perheelle tarjotaan mahdollisuutta osallistua jatkotutkimuksena suoritettavaan istukka- tai lapsivesitutkimukseen. Niin seulontaan kuin sen mahdollisiin jatkotutkimuksiinkin osallistuminen on vapaaehtoista. (Keskiraskauden seerumiseulonta 2007.)

#### 6.4 Sikiön niskaturvotusmittaus

Sikiön niskaturvotusmittaus on yksi sikiöseulontaohjelmaan kuuluvista seuloista. Niskaturvotus tarkoittaa niskan alueen poikkeavaa nestekertymää. Sen kolme pääsyitä ovat sydänviat, kromosomipoikkeavuudet tai tulehdukset. Tyypillisesti poikkeava nestekertymä voidaan todeta raskausviikoilla 10–14 ja niskaturvotusmittaus suoritetaan raskausviikoilla 11+0 – 13+6 (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 16). Turvotusta mittaamalla jopa 60–80 % kromosomihäiriöistä voidaan tunnistaa. (Seulontapoliklinikka 2005; Ämmälä 2009.)

Ihonaista niskaturvotusta esiintyy 1–2 mm paksuisena lähes jokaisella sikiöllä. Mikäli seulonnassa todettu niskaturvotus on vähintään kolme millimetriä, arvioidaan kromosomipoikkeavuuden riski suurentuneeksi ja vanhemmille tarjotaan mahdollisuutta osallistua jatkotutkimukseen, jonka tarkoituksena on tutkia sikiön kromosomit. Kromosomipoikkeavuuden todennäköisyys on sitä suurempi, mitä enemmän niskaturvotusta esiintyy. (Jouppila 1998, 2226; Sikiöseulonnat 2009; Niskaturvotusmittaus. 2009.)

Sikiön niskaturvotusta mitataan ultraäänellä joko emättimen kautta tai vatsanpeitteiden päältä. Mittausta suoritettaessa tulisi odottaa sikiön spontaania liikkumista, jotta iho erottuisi sikiökalvoista luotettavasti. Turvotus on yleensä ohimenevää ja häviää usein 14. raskausviikon jälkeen, vaikka sikiöllä olisikin kromosomipoikkeavuus. (Päkkilä, Niemimaa, Kirkinen & Ryyänen 2001, 269–274; Salonen-Kajander 2009.)

On otettava huomioon, että sikiöllä voidaan todeta lisääntyntä niskaturvotusta, vaikka mitään kehityshäiriötä ei olisikaan. Turvotus kertoo vain kohonneesta poikkeavuuden todennäköisyydestä ja onkin eräänlainen varoitusmerkki, joka suurimmassa osassa tapauksia on normaali havainto, eikä sinällään automaattisesti tarkoita vielä muuta kuin mahdollisuutta osallistua jatkotutkimuksiin. Samoin sikiöllä voi olla jokin kehityshäiriö, vaikka niskaturvotusta ei mittauksissa esiintyisikään. (Sikiöseulonnat 2009; Niskaturvotusmittaus 2010.)

On todettu, että 75 % (jopa 90 %) sikiöistä, joilla on niskaturvotusmittauksen perusteella todettu poikkeavan paksua niskaturvotusta, ovat täysin normaaleja. Saadessaan niskaturvotusmittauksesta vastauksen sikiön kromosomihäiriön suurentuneesta riskistä, on vanhemmilla mahdollisuus edetä jatkotutkimuksiin. Niskaturvotusmittauksen jatkotutkimuksia ovat vapaaehtoiset istukatutkimus ja lapsivesitutkimus. (Sikiöseulonnat 2009.)

Koska ainoana keinona käytettynä niskaturvotusmittaus löytää vain noin puolet Downin syndrooma -raskauksista, on sen lisäksi ruvettu ottamaan äidin verestä verinäytteitä. Verinäytteen tulos yhdistetään niskaturvotusmittauksesta saatuun tulokseen ja näin voidaan laskea kullekin seulontaan osallistuneelle yksilöllinen riskiluku äidin ikä ja raskaudenkesto huomioon ottaen. Mitä vanhempi äiti on, sitä varmemmin seulonta pystyy löytämään 21-trisomian, eli Downin syndrooman. (Onko syytä huoleen? 2009.)

## 6.5 Keskiraskauden seerumiseulonta

Keskiraskauden seerumiseula on vaihtoehto varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukselle. Se on toissijainen sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä. Keskiraskauden seerumiseulaa voidaan käyttää niissä tilanteissa, joissa ei ole mahdollista saada luotettavaa niskaturvotusmittausta tai jos raskaana olevan naisen ensikäynti äitiysneuvolaan tapahtuu vasta 11. raskausviikon jälkeen. Keskiraskauden seerumiseulontatutkimus on mahdollinen myös silloin, mikäli yhdistelmäseulonta ei jostain syystä onnistu. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 15; Ämmälä 2009.)

Keskiraskauden seerumiseulontatutkimus suoritetaan verikokeena raskausviikolla 15–16. Sitä kutsutaan myös nimellä keskiraskauden kolmoisveriseula. Siinä raskaana olevalta naiselta otetaan verinäytteet (AFP, hCG ja estrioli), joiden tulokset yhdessä raskauden keston ja äidin iän perusteella kertovat sikiön mahdollisen kromosomipoikkeavuuden riskin. (Seulontaohjelmat 2007, 20; Ämmälä 2009.)

Keskiraskauden seerumiseula löytää noin 60 % Downin oireyhtymäraskauksista. Tutkimus on kaikkein tarkin iäkkäämmillä synnyttäjillä. Yli 37-vuotiailta äideiltä seulonta pystyy löytämään jopa 95 % Down-tapauksista, kun taas alle 30-vuotiailla seulonta löytää vain 30 % niistä raskauksista, joissa sikiöllä on Downin oireyhtymä. Keskiraskauden seerumiseulonta ei ole kromosomihäiriöiden seulonnassa yhtä luotettava kuin niskaturvotusmittaukseen ja verikokeeseen perustuva yhdistelmäseulontatutkimus. (Keskiraskauden seerumiseulonta 2007; Ämmälä 2009.)

Mikäli keskiraskauden seerumiseulonnassa todetaan kohonnut poikkeavuuden riski, tarjotaan perheelle mahdollisuutta osallistua istukka- tai lapsivesitutkimukseen. On kuitenkin otettava huomioon, että keskiraskauden seerumiseula kertoo vain kohonneesta kehityshäiriön todennäköisyydestä. Onkin täysin mahdollista, että vaikka tutkimus antaisi seulontanegatiivisen tuloksen, voi sikiöllä silti olla etsitty kehityshäiriö tai



päinvastoin. On tärkeää tiedostaa, että normaalit kromosomit eivät ole tae lapsen terveydestä. (Keskiraskauden seerumiseulonta 2007.)

## 6.6 Jatkotutkimukset

Aiemmin mainitut seulontatutkimukset on suunniteltu lähinnä Downin syndrooman eli 21-trisomian löytämiseksi. Mahdollisina jatkotutkimuksina suoritettavat istukka- ja lapsivesitutkimus kykenevät löytämään muitakin kromosomipoikkeavuuksia, kuten 18- ja 13-trisomia. (Salonen-Kajander 2009.)

Istukka- ja lapsivesitutkimukset ovat jatkotutkimuksina tehtäviä kromosomitutkimuksia. Niihin raskaana olevalle naiselle annetaan mahdollisuus osallistua, mikäli sikiöllä todetaan aiemmin suoritetuissa seulontatutkimuksissa suurentunut kromosomipoikkeavuuden riski. Nämä jatkotutkimukset varmistavat ovatko sikiön kromosomit normaalit. Kokeneissakin käsissä tutkimuksiin liittyy keskenmenoriski riippumatta siitä, onko sikiöllä poikkeavuutta vai ei. Noin 0,5–1 % lapsivesi- ja istukkanäytetutkimuksista johtaa keskenmenoon. Näytteenotto tuntuu lähes samalta kuin verinäytteen otto. (Mäkelä 2006; Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 4–5.)

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien riski kasvaa raskaana olevan naisen iän noustessa. Sikiön kromosomitutkimusta istukka- ja lapsivesinäytteestä voidaankin tarjota 40 vuotta täyttäneelle raskaana olevalle naiselle suoraan ilman edeltävää varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimusta. (Sikiöseulonnat – opas raskaana oleville 2009, 5.)

Jatkotutkimuksena voidaan vaihtoehtoisesti suorittaa myös napasuoniverinäytteen otto. Napasuonesta voidaan joutua ottamaan näyte, mikäli lapsivettä on liian niukasti, eikä istukastakaan saada näytettä sen vaikean sijainnin vuoksi. Napasuoniverinäytteen otto on kuitenkin hyvin harvinaista. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 33.)

Mikäli sikiöllä todetaan istukka- tai lapsivesitutkimuksen perusteella jokin sairaus tai vamma, joutuvat perheet tekemään päätöksen raskauden jatkosta. (Istukkanäytetutkimus 2007.)

### 6.6.1 Istukkatutkimus

Istukkatutkimus suoritetaan yleensä raskausviikolla 11–12. Siinä näyte otetaan ultraääniohjauksessa vatsanpeitteiden läpi näytteenottoneulalla. Näytteeksi otetaan istukan nukkalisäkkeitä, eli sitä sormimaisten ulokkeiden muodostamaa massaa, joka ympäröi aluksi hedelmöitynyttä munasolua ja sen jälkeen varhaista alkio pussia, josta istukka myöhemmin kehittyy (Bradford 1999, 54). Nukkalisäkkeet sisältävät saman perimän ja kromosomiston kuin varsinainen sikiö. Istukkaa tarvitaan tutkimusta varten noin 15–20 mg (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 33). Vanhempien halutessa voidaan istukkatutkimuksessa selvittää myös sikiön sukupuoli. (Autti-Rämö ym. 2005, 53.)

Istukkanäytetutkimukseen sisältyy aina keskenmenoriski, joka on noin 0,5–1 %. Keskenmeno on yleensä seurausta istukan verenvuodosta (Salonen 2006, 300). Tutkimustulos on usein valmis jo viikon kuluessa näytteenotosta (Salonen-Kajander 2009). 1–2 % istukkatutkimuksissa tuloksia on vaikea tulkita. Näissä tapauksissa epäselvä tulos voidaan tarvittaessa ja raskaana olevan naisen halutessa tarkentaa lapsivesitutkimuksella. (Istukkanäytetutkimus 2007.)

### 6.6.2 Lapsivesitutkimus

Lapsivedessä on paljon sikiön iholta ja limakalvoilta irronneita soluja. Kun lapsivettä on tarpeeksi paljon, voidaan siitä ottaa näyte sikiön kromosomien tutkimista varten. Lapsivesitutkimus tehdään yleensä raskausviikolla 15–16, jolloin lapsivettä on riittävä määrä, noin kolme desilitraa. Tutkimusta varten lapsivettä tarvitaan 15–25 ml. (Autti-Rämö ym. 2005, 54; Salonen-Kajander 2009.)

Kuten istukkanäyte, myös lapsivesitutkimus suoritetaan neulalla vatsanpeitteiden läpi ultraääniohjauksessa, mutta sen toteutus on teknisesti helpompaa kuin istukkanäytteen. Toisin kuin istukkanäytetutkimuksessa, lapsivesitutkimuksessa ilmenee harvoin tulkintaongelmia. Tulos saadaan yleensä 2–3 viikon kuluttua näytteenotosta. (Autti-Rämö ym. 2005, 54; Salonen 2006, 300; Salonen-Kajander 2009.)

Lapsivesinäytteen ottoon liittyvän keskenmenoriskinkin on arvioitu olevan hieman pienempi kuin istukkanäytteen ottoon liittyvän riskin, kuitenkin noin 0,5 %. Keskenmenon syynä on yleensä lapsivesivuoto. (Salonen 2006, 301.)

Vaikka kromosomitutkimukset ovat varsin luotettavia ja tulokset yleensä yksiselitteisiä, ei pieniä kromosomien rakennemuutoksia kuitenkaan aina voida havaita. Tutkimustuloksen tarkentamiseksi voidaan harkita lisätutkimuksia, kuten esimerkiksi lapsivesitutkimusta istukkanäytteen lisäksi. Tavoitteena on päästä aina mahdollisimman luotettavaan tulokseen. (Sikiötutkimukset 2009.)

### 6.7 Kromosomipoikkeavuudet

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien etsiminen käynnistyi 1970-luvulla lapsivesitutkimuksilla, joiden tavoitteena oli tunnistaa 21-trisomiaa, eli Downin oireyhtymää. Eräät kromosomipoikkeavuudet muuttavat äidin veren merkkiainepitoisuuksia ja kromosomipoikkeavuuksien seulominen käynnistyykin äidin verinäytteiden tutkimisella. (Autti-Rämö ym. 2005, 6, 19.)

Sikiön kromosomipoikkeavuuksien riski kasvaa äidin iän myötä, mistä syystä sikiön kromosomien tutkintaa tarjottiin aluksi vain iäkkäimmille raskaana oleville naisille. Nykyään kromosomipoikkeavuuksien seulontaa tarjotaan kaikille raskaana oleville, vaikkakin yksittäisen naisen riski synnyttää kromosomeiltaan vaikeasti poikkeava lapsi on matala. Esimerkiksi

30-vuotiaista raskaana olevista naisista vain yksi 760:stä synnyttää lapsen, jolla on Downin oireyhtymä. (Autti-Rämö ym. 2005, 6, 19, 99.)

Kromosomit ovat soluissa olevia tuman osia, joissa sijaitsevat geenit eli perintötekijät. Tavallisesti kromosomeja on soluissa yhteensä 46 eli 23 kromosomiparia. Kromosomit nimetään numeroilla 1–22 ja sukukromosomit kirjaimilla XX (tyttö) ja XY (poika). Kromosomit siirtyvät vanhemmilta sukusolujen välityksellä lapselle. Joskus muodostuvaan sukusoluun ilmaantuu yksi kromosomi liikaa tai liian vähän. On arvioitu, että näin käy itse asiassa useinkin, mutta jos tällainen sukusolu osallistuu hedelmöittymiseen, ei alkava raskaus useinkaan ole elinkykyinen, eikä hedelmöittynyt munasolu kenties lainkaan kiinnity kohtuun. (Kääriäinen 2002, 27–28; Esimerkkejä kromosomipoikkeavuuksista 2009.)

Vaikka kromosomisairaudet johtuvat perintötekijöiden poikkeavasta määrästä, eivät ne yleensä ole perittyjä, vaan syntyneet muna- tai siittiösolun jakautumishäiriön seurauksena. Siten jokaisessa raskaudessa sikiöllä on pieni kromosomien poikkeavuuden riski. Kromosomimuutoksia esiintyy kuitenkin useammin 35 vuotta täyttäneiden äitien raskauksissa. Kromosomipoikkeavuuksien yleistyminen äidin iän karttuessa johtuu todennäköisesti munasolujen ikääntymisestä. Isän iällä ei ole riskiä lisäävää vaikutusta. (Salonen-Kajander 2009.)

Arvioidaan, että alkuun lähteneistä raskauksista peräti puolet keskeytyy ennen kuin raskautta on edes havaittu ja että näistäkin vähintään puolet olisi kromosomistoltaan reilusti poikkeavia. Todetuista raskauksista keskeytyy 10–15 % ja tässäkin joukossa on runsaasti kromosomipoikkeavuuksia. Luonto siis karsii suurimman osan poikkeavuuksista jo hyvissä ajoin ennen syntymää. (Kääriäinen 2002, 28.)

### 6.7.1 Downin oireyhtymä

Kromosomin 21 ylimäärä aiheuttaa Downin oireyhtymänä tunnetun synnynnäisen kehityshäiriön. Ylimääräinen kromosomi 21 on noin 80 % tapauksista äidiltä peräisin. Downin oireyhtymä on kaikista yleisin elävänä syntyneillä todettava kromosomisairaus ja sen ilmaantuvuus on noin 1:600 vastasyntyntä kohti. Arviolta 70–80 % Down-raskauksista päättyy keskenmenoon, useimmiten jo aivan raskauden alkuvaiheessa. (Simola 2006, 134; Autti-Rämö ym. 2005, 133.)

Mikäli raskaana oleva nainen odottaa lasta, jolla on Downin syndrooma, eräiden merkkiaineiden pitoisuus veressä muuttuu niin, että hCG-arvo on suuri ja PAPP-A-arvo pieni verrattuna normaaliraskauteen. Veriseulan ja niskaturvotusmittauksen avulla pystytään tunnistamaan osa niistä raskauksista, joissa riski saada Downin syndroomaa sairastava lapsi on kohonnut. (Autti-Rämö ym. 2005, 133; Taipale ym. 2007, 335.)

Heti Down-lapsen synnyttyä hänellä voidaan todeta oireyhtymälle tyypillisiä piirteitä. Näitä ovat pieni pää, litteät kasvot, vinot silmät ja yläluomella nenän puolella oleva poimu. Lisäksi raajat ovat lyhyehköt, kädet ja jalat leveät, kieli suurehko ja kämmenissä on niin sanottu nelisormipoimu.

Downin oireyhtymää sairastavat ovat aina kehitysvammaisia. (Autti-Rämö ym. 2005, 133; Simola 2006, 134.)

Osalla 21-trisomisista sikiöistä on erityisesti sydämen ja ruuansulatuskanavan synnynnäisiä rakennevikoja tai toimintahäiriöitä. Imeväisikäisinä Down-lapsilla voidaan todeta vähentynyttä lihasjänteveyttä, jonka vuoksi he oppivat kävelemään ja puhumaan yleensä tavallista myöhemmin. Ylähengitysteiden kehittymättömyyden vuoksi he ovat usein myös hyvin infektioalttiita: krooniset korvatulehdukset ovat tavanomaisia ja ne voivat vaikuttaa kuuloon ja kommunikointikykyyn. Lisäksi oireyhtymään liittyy muun muassa kohonnut leukemiariski ja varhainen dementia. (Autti-Rämö ym. 2005, 132; Simola 2006, 134.)

Motoristen kykyjen kehittyessä Down-lapsista tulee usein vilkkaita ja omapäisiä, mutta luonteeltaan varsin hyväntuulisia ja avoimia. Puberteetti tulee Down-nuorille tavallista myöhemmin ja voi jäädä vaillinaiseksi. Aikuispituus jää yleensä alle 160 cm ja monet ovat ylipainoisia. Aikuisiällä kehitysvammaisuus on yleensä keskivaikeaa ja heidän älykkyydosamääränsä vaihtelee 45–60 välillä. (Simola 2006, 134.)

Down-miehet eivät pysty saamaan lapsia, mutta naisilla on kuukautiskierro ja he voivat tulla raskaaksi. Tällöin sikiön kromosomisairauden riski on 50 %. Downin syndroomaa sairastavista vain noin 50 % elää 40-vuotiaiksi. (Simola 2006, 134.)

Downin syndrooma on lieväoireisin kaikista niistä kromosomipoikkeavuuksista, joissa on havaittavissa kokonaisen kromosomin puuttuminen tai ylimäärä. Seuraavaksi tavallisimmat 18-trisomia sekä 13-trisomia aiheuttavat syvän kehitysvamman ja johtavat kuolemaan jo vauvaiässä. Muut tämänryppiset kromosomipoikkeavuudet ovat syntymään asti selvinneillä erittäin harvinaisia. (Kääriäinen 2002, 28.)

## 6.7.2 18-trisomia

18-trisomia eli Edwardsin oireyhtymä on poikkeavuus, joka johtuu kromosomin 18 ylimäärästä. Oireyhtymän todennäköisyys kasvaa äidin iän myötä. Näille lapsille on tyypillistä pienikokoisuus, hennot kasvopiirteet, esiin työntyvä takaraivo, erikoinen sormien asento sekä ”keinutuolijalkaterät”. Lisäksi Edwards-lapsilla todetaan lähes aina sydänvika ja heillä saattaa esiintyä myös merkittäviä epämuodostumia. (Simola 2006, 136; Autti-Rämö ym. 2005, 134.)

Suomessa syntyy vuosittain keskimäärin 16 lasta, joilla on Edwardsin oireyhtymä (Ritvanen 2006, 151). Sairauden ennuste on huono ja suurin osa (95 %) raskauksista päättyy keskenmenoon useimmiten jo alkuraskauden aikana tai lapsi syntyy kuolleena. Elävänä syntyneiden keskimääräinen elinaika on vain 1–2 kuukautta ja vaikeasti kehitysvammaiset lapset elävät harvoin yli vuoden ikäisiksi. (Simola 2006, 136; Autti-Rämö ym. 2005, 134.)

### 6.7.3 13-trisomia

13-trisomia eli Pataun oireyhtymä on poikkeavuus, jonka aiheuttaa kromosomin 13 ylimäärä. Oireyhtymään kuuluu tyypillisesti esimerkiksi pienikokoisuus, huuli-suulakihalkio, pienisilmäisyys, vaikea sydänvika, monivarpaisuus sekä ruuansulatuskanavan, sukupuolielinten ja virtsateiden epämuodostumat. Vaikeissa 13-trisomiatapauksissa silmät ovat sulautuneet yhteen. Kuten Downin oireyhtymän ja 18-trisomian, myös 13-trisomian todennäköisyys kasvaa äidin iän myötä. (Simola 2006, 136; Autti-Rämö ym. 2005, 133.)

13-trisomiaa esiintyy Suomessa vuosittain keskimäärin seitsemällä vastasyntyneellä (Ritvanen 2006, 151). Noin 95 % 13-trisomia-raskauksista päättyy keskenmenoon jo alkuraskauden aikana tai myöhemmin tai lapsi syntyy kuolleena. Elävänä syntyneet lapset menehtyvät usein jo vastasyntyneinä. Ne harvat, jotka elävät vanhemmiksi, ovat vaikeasti vammaisia. Vain harvat Pataun oireyhtymää sairastavista lapsista elävät usean kuukauden ikäisiksi. (Simola 2006, 136; Autti-Rämö ym. 2005, 133.)

### 6.7.4 Turnerin oireyhtymä

Turnerin oireyhtymän yleisyys on noin 1:5000 syntynyttä tyttölasta kohti. Se on tila, jossa tytöltä/naiselta puuttuu toinen X-kromosomi joko osittain tai kokonaan, joko kaikista soluista tai vain osasta. Turnerin oireyhtymää sairastava lapsi on yleensä terve ja älykkyydeltään normaali. Joillain tytöillä saattaa olla synnynnäinen sydänvika, jonka syynä on aortan kaventuma. (Clayman 1993, 67; Simola 2006, 138.)

Turnerin oireyhtymää esiintyy ainoastaan tytöillä. Vastasyntyneellä se ilmenee usein käsien ja jalkojen turvotuksena sekä niskan ihopoimuna. Oireyhtymää luonnehtivat sukurauhasten toiminnanvajaistus tai toimimattomuus sekä lyhytkasvuisuus. Pituuskasvu häiriintyy usein jo ennen syntymää, mutta syntymäpituus on yleensä vielä normaalirajoissa. Kun muiden tyttöjen pituuskasvu alkaa nopeutua keskimäärin 10 vuoden iässä, ei Turner-tytöllä havaita murrosiän kasvupyrähdystä ja pituusero ikätovereihin tulee selvemmäksi. Turnerin oireyhtymää sairastavien aikuispituus jää usein alle 150 cm, mutta muutoin heidän kehityksensä on normaalia. (Simola 2006, 138; Lenko 2010.)

Puberteettia ei Turnerin oireyhtymää sairastaville tule munasarjojen hormonitoiminnan puuttumisen vuoksi. Hormonitoiminnan puuttumisen syynä on munasarjojen kehityshäiriö. Tämä johtaa kuukautisten puuttumiseen ja näin ollen myös hedelmättömyyteen. (Simola 2006, 138; Lenko 2010.)

Hoidon peruskivi on kasvuhormoni, jota ei aina suinkaan tarvita, sekä murrosiässä aloitettava elinikäinen sukuhormonikorvaushoito, jonka ansiosta Turnerin oireyhtymää sairastava tyttö voi kehittyä ikätovereidensa tavoin. Kuukautiset alkavat yleensä parin vuoden kuluttua lääkityksen aloittamisesta. (Simola 2006, 138; Lenko 2010.)

Asianmukaisesti hoidetut Turnerin oireyhtymää sairastavat tytöt/naiset ovat terveen sekä aivan tavallisen näköisiä. Oireyhtymään viittaavat ulkonäköpiirteet havaitaan yleensä vain niitä erikseen etsimällä. (Lenko 2010.)

## 7. AIKAISEMPIA TUTKIMUKSIA

Vuosien mittaan sikiöseulontoja on tutkittu monelta eri kantilta. Tutkimusaiheina ovat olleet niin raskaana olevien naisten tietämykset ja odotukset sikiöseulonnoista, äitien saama neuvonta kuin suomalainen sikiöseulontakäytäntökin. Tutkimustulokset toisensa jälkeen ovat kertoneet, että raskaana olevien naisten tiedot ovat puutteellisia ja odotukset sikiöseulontoja kohtaan hyvin vaihtelevia.

Kontunen ja Pöllänen (2009) tarkastelevat opinnäytetyössään äitiysneuvolan terveydenhoitajien kokemuksia valmiuksistaan ohjata lasta odottavia perheitä sikiöseulonnoissa ja kertoa mahdollisista poikkeavista löydöksistä. Tutkimuksessa selvisi, että suurin osa terveydenhoitajista toivoi saavansa lisäkoulutusta kohtaamaan sellainen asiakas, joka on saanut poikkeavan tuloksen sikiöseulontatutkimuksessa. (Kontunen, Pöllänen 2009, 34.)

Kankkonen (2009) on tutkinut ensisynnyttjä-äitien tiedonsaantia varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta äitien näkökulmasta aiheella Ensisynnyttjä-äitien tiedonsaanti ja kokemukset sikiön kehityksen varhaistutkimuksesta. Kyseisen vuonna 2009 tehdyn opinnäytetyön tulokset kertovat, että äidit pitivät saamaansa tietoa riittävänä, mutta osa koki monien asioiden jääneen ohjauksesta huolimatta epäselviksi. (Kankkonen 2009, 29.)

Pruuki (2007) tarkastelee väitöskirjassaan suomalaista sikiöseulontakäytäntöä ja raskaana olevan naisen päätöksentekoa eettisestä näkökulmasta. Tutkimustuloksista selvisi, että varsinkin ultraäänitutkimukseen kuuluva ohjaus oli hyvin rutiininomaista. Vastaajista 92 % ei tiennyt, että tutkimukseen osallistumisesta olisi pitänyt päättää itse. Noin joka toinen lapsivesi- ja istukatutkimukseen osallistuneista naisista ei tehnyt osallistumispäätöstään itsenäisesti. Tämä nähtiin huolestuttavana, koska kyseisiin jatkotutkimukseen liittyi aina keskenmenoriski. (Pruuki 2007.)

Nikkisen (2005) tutkielmassa tarkastellaan ensisynnyttäjien käsityksiä varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta, sen tarkoituksesta ja merkityksestä. Lisäksi kuvataan äitien saamaa ohjausta ja heidän odotuksiaan valmistautuessaan varhaisraskauden ultraäänitutkimukseen. Tuloksista selvisi, etteivät äidit olleet täysin ymmärtäneet tutkimuksen seuloivan sikiön kehityshäiriöitä, vaan sen oletettiin olevan olennainen osa raskauden seuranta. Usean äidin kohdalla äitiysneuvolan terveydenhoitajan antama informaatio koettiin riittämättömänä. Raskaana olevat naiset kuvailivat neuvolasta saatua esitettä selkeäksi, mutta moni olisi kaivannut yksityiskohteisempaa tietoa tutkimuksesta. (Nikkinen 2005.)

## 8. OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TUTKIMUSTEHTÄVÄT

Opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää, millä tavoin ensisynnyttäjää ohjeistetaan ja ohjataan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen, johon kuuluu yleisen ultraäänitutkimuksen lisäksi sikiön niskaturvotuksen mittaus sekä raskaana olevalta naiselta otettava verikoe. Tavoitteena on lisäksi selvittää, mitä ensisynnyttäjät tietävät tutkimuksesta etukäteen äitiysneuvolan ensikäynnille tullessaan.

Tutkimuskysymykset ovat:

1. Miten raskaana olevaa ensisynnyttäjää ohjataan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen?
2. Mitä ensisynnyttäjät tietävät varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta tullessaan äitiysneuvolaan ensikäynnille?

## 9. OPINNÄYTETYÖN TOTEUTTAMINEN

### 9.1 Aineiston keruu

Opinnäytetyön aineisto kerättiin haastattelemalla kolmea Hämeenlinnan alueen äitiysneuvolan terveydenhoitajaa. Haastatteluiden ajankohdasta oli etukäteen sovittu haastateltavien kanssa. Haastateltavat saivat tutustua haastattelun teemoihin hyvissä ajoin etukäteen.

Haastattelut toteutettiin teemahaastatteluin haastateltavien terveydenhoitajien työhuoneessa. Teemahaastattelun runko on nähtävissä liitteenä 1. Haastatteluissa olivat läsnä vain haastattelija ja haastateltava. Kaikki haastattelut nauhoitettiin. Nauhoittamisesta oli keskusteltu haastateltavien kanssa etukäteen ja se sopi jokaiselle kolmelle haastateltavalle terveydenhoitajalle.

#### 9.1.1 Kvalitatiivinen tutkimus

Tutkimusote opinnäytetyössäni on kvalitatiivinen eli laadullinen. Lähtökohtana kvalitatiivisessa tutkimuksessa on todellisen elämän kuvaaminen. Tutkimusotteelle onkin tyypillistä, että aineisto kootaan luonnollisissa, todellisissa tilanteissa. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2009, 164.)

Laadullinen tutkimusmenetelmä suosii metodeja, joissa tutkittavien näkökulmat ja ”ääni” pääsevät esille. Tällaisia menetelmiä ovat muun muassa teemahaastattelu, osallistuva havainnointi sekä ryhmähaastattelut. Monet

tutkijat käyttävät lisäksi myös lomakkeita ja testejä täydentääkseen tiedon hankintaa. (Hirsjärvi ym. 2009, 164.)

Kvalitatiivisen tutkimuksen kohdejoukko valitaan tarkoituksenmukaisesti, ei satunnaisotoksen menetelmää hyödyntäen. Tutkimuksen keskiön muodostavat kokemukset, tapahtumat ja yksittäistapaukset, mistä syystä osallistujat valitaan sen mukaan, kenellä on paljon tietoa tai kokemusta tutkitavasta aiheesta. (Hirsjärvi ym. 2009, 164; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 83.)

Kvalitatiiviselle tutkimukselle on tyypillistä, että tutkimussuunnitelma muotoutuu sitä mukaa, kun tutkimus etenee. Tutkimus voidaan suorittaa joustavasti ja suunnitelmat ovat muutettavissa olosuhteiden mukaisesti. Laadulliselle tutkimukselle on tyypillistä, että tapauksia käsitellään ainutlaatuisina ja aineistoa tulkitaan sen mukaisesti. (Hirsjärvi ym. 2009, 164.)

Keskeinen kysymys laadullisen tutkimusaineiston keruussa on se, miten suuri otos tai tiedonantajien lukumäärä pitäisi saada tutkimukseen mukaan, jotta aineistosta tulisi riittävä, edustava ja tarpeeksi yleistettävä. Tutkimuksen tarkoitus määrittelee otoksen kokoa ja tulosten pinnallisuus kielii usein aineiston koon pienuudesta. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 83.)

### 9.1.2 Haastattelu

Haastattelu on tiedonkeruumenetelmä, jossa ollaan suorassa kielellisessä vuorovaikutuksessa tutkittavan kanssa. Muihin tiedonkeruumenetelmiin verrattuna haastattelun suurena etuna on sen joustavuus. Aineiston keruuta voidaan säädellä tilanteen edellyttävällä tavalla ja vastaajia myötäillen. Kysymykset onkin haastattelussa mahdollista esittää tutkijan aiheelliseksi katsomassaan järjestyksessä. Lisäksi haastattelu antaa enemmän mahdollisuuksia tulkita vastauksia kuin esimerkiksi postitse suoritettava kysely. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 72–73; Hirsjärvi ym. 2009, 204–205.)

Joustavuus ilmenee haastatteluna toteutettavassa tiedonkeruumenetelmässä myös mahdollisuutena toistaa kysymys, oikaista väärinkäsityksiä ja selvittää ilmausten sanamuotoja. Haastattelutilanteessa haastattelijalla on myös mahdollisuus toimia havainnoitsijana, eli havainnoida paitsi *mitä* sanotaan myös *miten* sanotaan. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 73.)

Haastattelun eduksi voidaan katsoa myös se, että kun haastatteluluvasta sovitaan henkilökohtaisesti haastateltavien kanssa, he luvan annettuaan harvoin kieltäytyvät haastattelusta tai kieltävät haastattelun käytön tutkimusaineistona. Postikyselyissä vastaamattomuus saattaa nousta merkittäväksikin ja toisaalta avoimet kysymykset saattavat jäädä kovin niukkasnaisiksi. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 73–74.)

Koska haastattelutilanteessa on tärkeää saada mahdollisimman paljon tietoa tutkittavasta aiheesta, on perusteltua antaa aiheet ja mahdollisesti myös kysymykset haastateltavalle jo hyvissä ajoin ennen haastattelun toteutusta.



Tällöin haastateltava voi tutustua aiheeseen etukäteen, mikä on haastattelun onnistumisen kannalta suotavaa. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 73.)

Haastattelututkimuksessa haastattelut yleensä nauhoitetaan. Tällöin tutkijalla on analyysivaiheen aikana mahdollisuus palata alkuperäiseen aineistoon. Tutkimukseen osallistujia tulee ennen aineiston keruuta informoida mahdollisesta nauhoituksesta. Lisäksi on hyvä varautua teknisiin ongelmiin, kuten paristojen tyhjenemiseen. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 99.)

On olemassa erilaisia haastattelutyyppisiä. Useimmiten haastatteluja voidaan erotella sen mukaan, miten strukturoitu ja tarkasti säädelty haastattelutilanne on. Strukturoidussa, eli lomakehaastattelussa, kysymykset ovat ennalta laadittuja ja ne esitetään tietyssä järjestyksessä, kun taas strukturoimattomassa eli avoimessa haastattelussa haastattelijalla on mielessään vain tietty aihe ja keskustelu käydään vapaasti rönsyillen tämän aihepiirin sisällä. (Hirsjärvi ym. 2009, 208.)

### 9.1.3 Teemahaastattelu

Strukturoidun ja strukturoimattoman haastattelun välimuotoa kutsutaan teemahaastatteluksi. Sille on tyypillistä tietyt teemat, mutta kysymyksiä ei ole tarkkaan muotoiltu tai järjestelty. Vapaalle keskustelulle annetaan tilaa, vaikkakin ennalta määritellyt teemat pyritään keskustelemaan kaikkien haastateltavien kanssa. Haastattelijalla on haastattelutilanteessa mukanaan mahdollisimman lyhyet muistiinpanot käsiteltävistä teemoista. Muutamia apukysymykset ja avainsanat voivat olla avuksi keskustelun ruokkimiseksi. (Saaranen-Kauppinen & Puusniekka 2006a; Hirsjärvi ym. 2009, 208.)

Teemahaastattelussa korostuvat ihmisten asioille antamat tulkinnat ja merkitykset ja haastattelun onnistumisen kannalta on tärkeää, että haastattelun rakenne pysyy haastattelijan hallinnassa. Teemahaastattelussa haastateltavien määrä on pieni, minkä vuoksi haastattelijan tulee kiinnittää erityistä huomiota haastateltavien valintaan. (Kurkela n.d.; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 97.)

## 9.2 Aineiston analysointi

### 9.2.1 Sisällönanalyysi

Sisällönanalyysi on kirjoitettua ja suullista kommunikaatiota analysoiva analysointimenetelmä, jota on käytetty paljon hoitotieteellisissä tutkimuksissa. Sisällönanalyysi järjestää, kuvailee ja kvantifioi tutkittavaa ilmiötä ja auttaa tarkastelemaan asioiden ja tapahtumien merkityksiä, seurauksia ja yhteyksiä. Tarkoituksena on järjestää aineisto tiiviiseen ja selkeään muotoon kadottamatta sen sisältämää informaatiota. (Kyngäs & Vanhanen 1999; Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 21; Tuomi & Sarajärvi 2009, 110.)

Sisällönanalyysissa voidaan edetä joko lähtien aineistosta (induktiivisesti) tai jostain aiemmasta käsitejärjestelmästä (deduktiivisesti). Molemmissa ensimmäisenä vaiheena on analyysiyksión määrittäminen. Sen valintaa ohjaavat sekä tutkimustehtävät että aineiston laatu. Yleisimmin käytetty analyysiyksikkö on jokin sana tai sanayhdistelmä, mutta se voi olla myös lause tai lausuma. Analyysiyksikön valitsemisen jälkeen aineisto luetaan läpi useita kertoja. Lukemisen tarkoituksena on luoda analyysille pohja. Aineistoon tutustumisen jälkeen analyysi etenee sen mukaan, ohjaako analyysia aineisto vai ennalta valitut kategoriat, käsitteet ja teemat. Olennaista on, että aineistosta erotetaan samanlaisuudet ja erilaisuudet. (Kyngäs & Vanhanen 1999; Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 23.)

### 9.2.2 Induktiivinen sisällönanalyysi

Induktiivinen eli aineistolähtöinen sisällönanalyysi voidaan kuvailla karkeasti kolmivaiheiseksi prosessiksi, johon kuuluvat aineiston pelkistäminen, ryhmittely sekä abstrahointi eli teoreettisten käsitteiden luominen. Tutkimusaineiston analyysin eteneminen on kuvattu vaiheittain kuviossa 2. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 108.)

Aineistolähtöisessä eli induktiivisessa sisällönanalyysissa yhdistellään eri käsitteitä niiden teoreettisen merkityksen perusteella ja saadaan niiden avulla vastaus tutkittavaan teemaan. Tulkinnalla ja päättelyllä on tässä suuri rooli. Aineistosta pyritään luomaan teoreettinen kokonaisuus siten, etteivät aikaisemmat havainnot, tiedot tai teoriat ohjaa analyysia. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 109; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 135.)

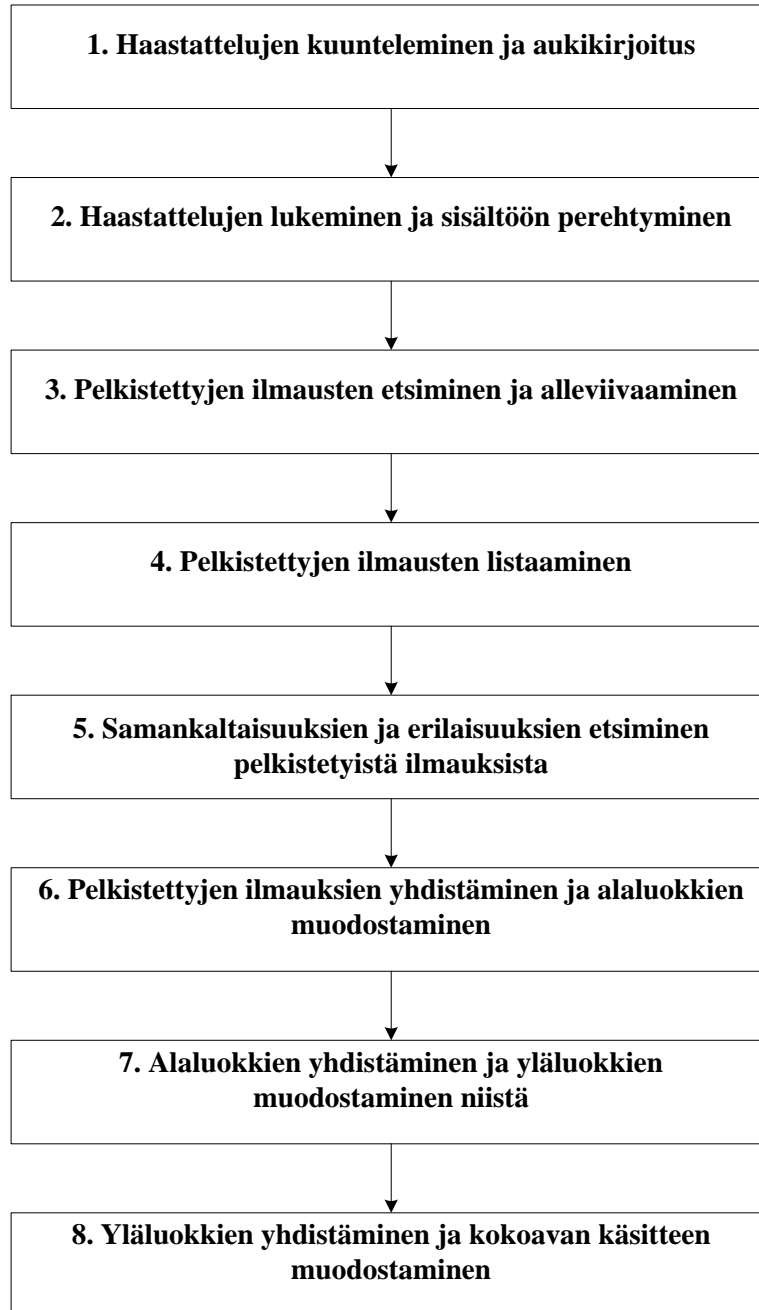
Aineiston pelkistäminen on induktiivisen sisällönanalyysin ensimmäinen vaihe. Se tarkoittaa, että aineistosta karsitaan kaikki tutkimukselle epäolennainen tieto. Pelkistämistä ohjaavat tutkimuksen tavoitteet sekä tutkimuskysymykset. Tämä voi tapahtua esimerkiksi niin, että litteroidusta eli auki kirjoitetusta aineistosta etsitään tutkimustehtävän kysymyksillä niitä kuvaavia ilmaisuja, jotka alleviivataan erivärisillä kynillä. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 109.)

Aineiston ryhmittelyssä aineistosta pelkistetyt alkuperäisilmaukset on tarkoitus käydä tarkasti läpi ja etsiä niistä samankaltaisuuksia tai eroavaisuuksia kuvaavia käsitteitä. Tämän jälkeen samaa tarkoittavat käsitteet ryhmitellään ja yhdistellään luokaksi, joka nimetään luokan sisältöä kuvaavalla käsitteellä. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 110.)

Seuraava vaihe induktiivisessa sisällönanalyysissa on aineiston abstrahointi eli teoreettisten käsitteiden luominen. Siinä on tarkoituksena erotella tutkimuksen kannalta oleellinen tieto ja tämän perusteella muodostaa teoreettisia käsitteitä, niin sanottuja yläluokkia. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 111.)

Haastattelujen jälkeen haastattelija litteroi aineiston eli kirjoitti haastattelunauhojen materiaalin tekstiksi. Ennen varsinaista analysointia haastattelija luki aineistot useaan kertaan ja tämän jälkeen alleviivasi erivärisillä

kynillä tutkimustehtäviin vastaavia ilmauksia. Seuraavaksi haastattelija listasi ilmaukset ja etsi niistä samankaltaisuuksia ja erilaisuuksia. Tämän jälkeen haastattelija yhdisti nämä pelkistetyt ilmaukset ja muodosti niistä alaluokkia. Lopuksi muodostuivat yläluokat ja niiden pohjalta kokoavat käsitteet.



*KUVIO 2: Induktiivisen sisällönanalyysin eteneminen (Tuomi & Sarajärvi 2009, 109.)*

## 10. TULOKSET

### 10.1 Ensisynnyttäjän ohjaus varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen

Varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan osallistuminen on vapaaehtoista. Siksi onkin tärkeää, että asiakkaat pohtivat etukäteen mihin seulontatutkimuksiin tahtovat osallistua. Jotta asiakas voisi tehdä tietoisin päätöksen, tarvitsee hän asianmukaista ohjausta ja tietoa eri vaihtoehdoista. Seulontatutkimuksiin liittyvä ohjaus on hyvin pitkälti äitiysneuvolan terveydenhoitajan vastuulla.

Ensisynnyttäjän ohjauksessa varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen korostuu moni eri asia. Ohjaaja, eli tässä tapauksessa äitiysneuvolan terveydenhoitaja, ottaa ohjauksessa huomioon esimerkiksi seulonnan teknisen toteutuksen, mahdolliset riskit, jatkotutkimukset sekä asiakkaan itsemääräämisoikeuden. Terveydenhoitaja myös havainnollistaa ohjaukseen erilaisin esittein ja kaaviokuvoin.

Haastatteluissa kävi ilmi, että terveydenhoitajat ohjaavat varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen pitkälti hyvin samalla tavalla, oli kyseessä ensisynnyttäjä tai ei. Tämä johtuu suurilta osin siitä, että kyseinen seulontatutkimus on vielä varsin tuore. Tästä syystä yhdistelmäseulontatutkimus on uusi asia myös suurimmalle osalle uudelleensynnyttäjäistä, sillä tutkimus on laajuudeltaan muuttunut siitä, mitä se on ollut heidän edellisten raskauksiensa kohdalla.

#### 10.1.1 Mahdollisten riskien ja jatkotutkimusten selvittäminen

Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksen toteutuksen ohjaamisessa terveydenhoitajat korostavat erilaisten vaihtoehtojen kertomista asiakkaalle. Yhdessä asiakkaan kanssa terveydenhoitajat käyvät läpi erilaiset mahdollisuudet, niin sanotut seulontapolut, joista asiakas voi valita sen, mihin osallistuu. Nämä seulontapolut on esitetty tarkemmin kuviossa 1.

*”... kerron, että minkälaisia tutkimuksia on tarjolla...”*

*”...puhun yleisesti ultraäänitutkimuksista ja kuinka ne täydentää neuvolatutkimuksia.”*

Ohjauksessa käydään läpi myös yhdistelmäseulontatutkimuksen teknistä toteutusta, tavoitteita ja mahdollisia löydöksiä. Esille otetaan lisäksi erilaiset kromosomipoikkeavuudet teoriassa, niiden prosentuaalinen ilmenemisen todennäköisyys sekä niin sanottujen väärin positiivisten tai negatiivisten tutkimustulosten mahdollisuus. Terveydenhoitajat kertovat ohjauk-

sessä myös pääpiirteet jatkotutkimuksista, joihin on mahdollisuus osallistua, mikäli sikiöllä todetaan suurentunut kromosomipoikkeavuuden riski. Näitä tuloksia esitellään kuviossa 3.

*”... käydään ihan tarkasti läpi nimenomaan juuri sitä teknistä puolta tästä...”*

*”Kerron mitä niillä seulonnoilla haetaan, mitä niillä mahdollisesti löytyy tai jää löytymättä...”*

*”Juuri herätellä siihen ajatukseen, että minkälaisia kromosomipoikkeavuuksia sieltä voisi löytyä ja minkälaisella prosentuaalisella todennäköisyydellä...”*

*”... sit mä myös sanon, että nää on tällösiä tiettyjä prosenttilukuja, et kuitenkin silti joskus saattaa käydä niinkin, et syntyy silti se terve lapsi...”*

*”Et mitä vaihtoehtoja vanhemmilla on sit sen jälkeen, jos he saa tällöisen riskin, et todellakin on suurentunut riski kromosomipoikkeavuuteen ja sehän tarkoittaa sit sitä, että on mahdollisuus jatkotutkimuksiin, ja mitä ne sit on...”*

Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksen tuoreuden vuoksi ohjaus ei terveydenhoitajien mukaan juuri eroa, oli kyseessä ensisynnyttäjä tai uudelleensynnyttäjä. Yksi terveydenhoitajista kuitenkin korosti haastattelussa sitä, että ensisynnyttäjille hän saattaa kertoa asioista hieman tarkemmin, koska ensisynnyttäjä on asian äärellä ensimmäistä kertaa, kun taas uudelleensynnyttäjällä on vanhakin kokemus takana ja siitä saattaa olla hänelle apua.

*”... ensisynnyttäjä on ensimmäistä kertaa sen asian äärellä ja ehkä kaipaa semmosta tarkempaa ohjausta.”*

Jokainen kolmesta terveydenhoitajasta painottaa ohjausta antaessaan, että yhdistelmäseulontatutkimus on kaikille vapaaehtoinen.

*”Kerron siitä vapaaehtoisuudesta...”*

Terveydenhoitajat toivat haastatteluissa ilmi myös pari käsitettä, joiden merkityksen he pyrkivät asiakkailleen viestimään. Nämä käsitteet ovat ”seula” ja ”riskiluku”.

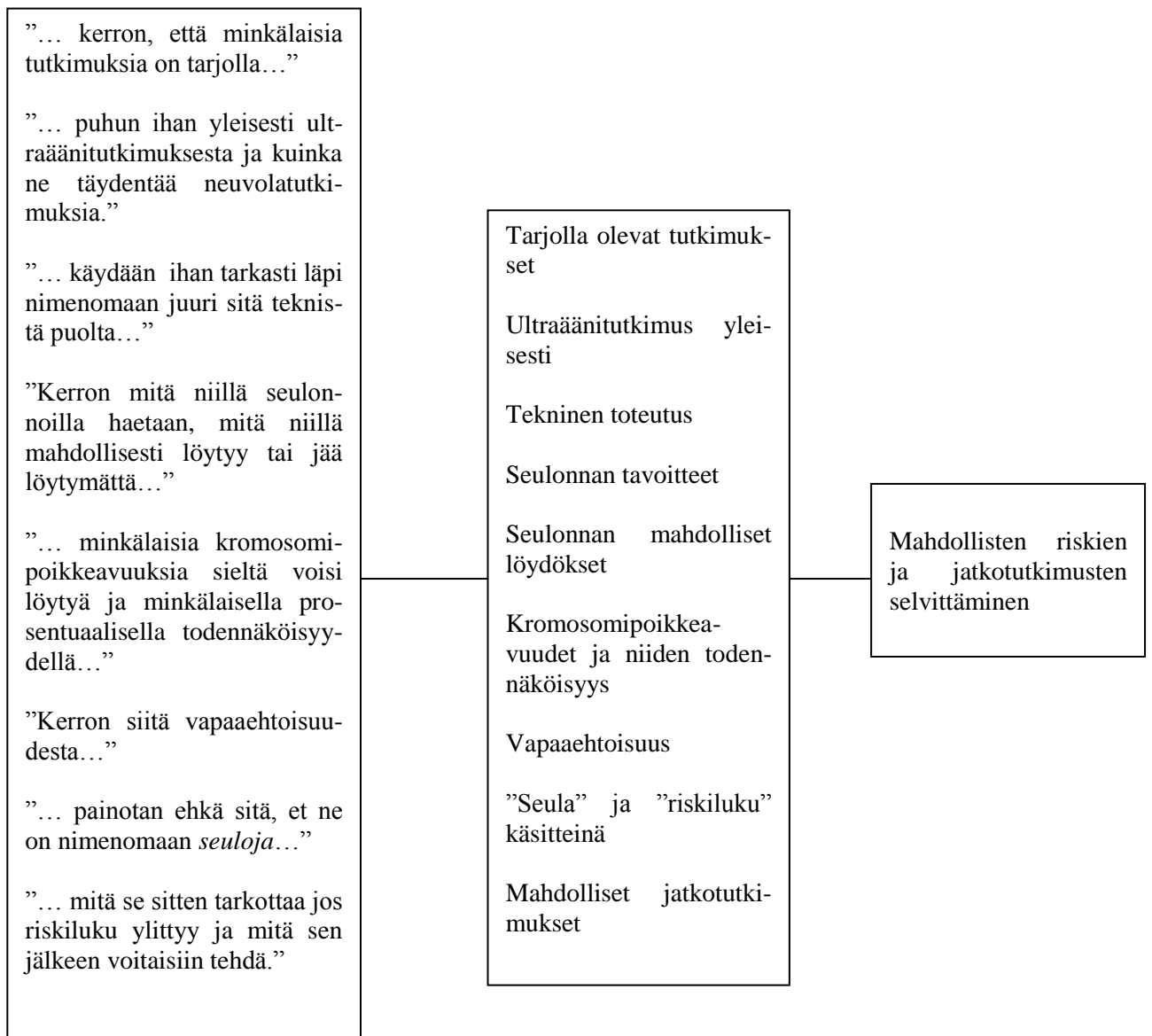
*”...painotan ehkä sitä, että ne on nimenomaan seuloja, eli paitsi että siellä ensimmäisessä ultraäänitutkimuksessa varmistuu tää raskauden kesto ja laskettuaika ja sikiöiden lukumäärä, niin sieltä sitten myös voidaan näitä poikkeavuuksia etsiä.”*

”...mitä se sitten tarkoittaa, jos riskiluku ylittyy ja mitä sitten sen jälkeen voitaisiin tehdä.”

Alkuperäinen ilmaus

Alakategoria

Yläkategoria



KUVIO 3 Mahdollisten riskien ja jatkotutkimusten selvittäminen

### 10.1.2 Asiakkaan itsemääräämisoikeuden vahvistaminen

Kaikki kolme äitiysneuvolan terveydenhoitajaa painottavat ohjauksessaan sitä, että asiakas miettisi osallistumisestaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen jo hyvissä ajoin etukäteen. Terveydenhoitajat toivovat, että asiakkaat miettivät jo ennen tutkimukseen osallistumisestaan, että mitä mahdollinen sikiöstä löytyvä häiriö heille merkitsisi.

Lisäksi terveydenhoitajat pyrkivät saamaan asiakkaat jo etukäteen pohtimaan sitä, että ovatko he valmiita tekemään päätöstä raskauden jatkosta, mikäli seulontatulokset kertoisi, että sikiöllä on mahdollisesti jokin poikkeavuus. Näitä tuloksia esitellään kuviossa 4.

*”...sitä kannattaa pohtia vähän etukäteen, et onko valmis sitten käsittelemään sitä asiaa, eli tekemään päätöksiä, jos vauvasta löytyy joku häiriö.”*

*”... pistän niin kun tavallaan asiakkaan miettimään, että onko juuri tämä yhdistelmäseulonta heille se oikea, mitä he haluavat sitten kenties itsellensä.”*

*”Et se on varmaan se kaikkein niin kun tärkein asia, mitä mä toivon, että he pohtivat jo etukäteen ennen kuin he menevät sinne tutkimukseen.”*

*”... miten he olisivat valmiita tekemään sitten päätöksiä joko esimerkiksi raskauden keskeytymisen tai jatkumisen suhteen.”*

Terveydenhoitajat yrittävät saada asiakkaitaan pohtimaan elämää myös vähän pidemmälle. He tahtovat saada asiakkaat miettimään sitä, että olisivatko he valmiita ja kykeneviä elämään vammaisen lapsen kanssa, mikäli he positiivisen seulontatuloksen saatuaan päättävät jatkaa raskautta.

*”... et onko ne valmiit sit tekemään päätöksen raskauden keskeytyksestä esimerkiksi tai et onks he valmiit elämään sen lapsen kanssa...”*

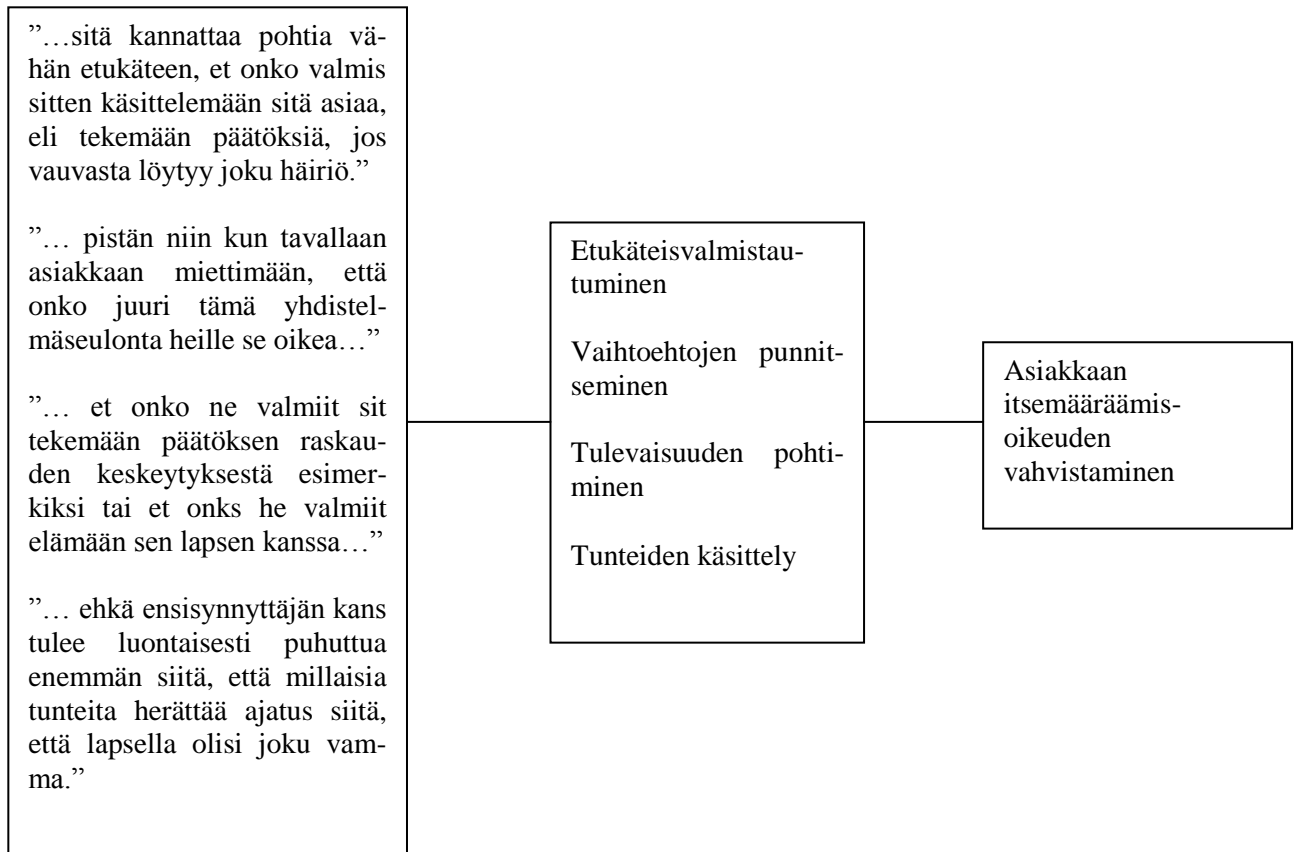
Haastatelluista terveydenhoitajista jokainen ottaa ohjauksessaan esille myös tunteista puhumisen. Yksi terveydenhoitaja kertoo tunteista puhumisen korostuvan eritoten ensisynnyttäjien kohdalla.

*”... ehkä ensisynnyttäjän kanssa tulee luontaisesti puhuttua enemmän siitä, että millaisia tunteita herättää ajatus siitä, että lapsella olisi joku vamma.”*

Alkuperäinen ilmaus

Alakategoria

Yläkategoria



KUVIO 4 Asiakkaan itsemääräämisoikeuden vahvistaminen



### 10.1.3 Ohjausmateriaalin käyttö

Haastateltavat kolme eri äitiysneuvolan terveydenhoitajaa käyttävät varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen ohjatessaan samaa Stakesin opasta nimeltään Sikiöseulonnat – opas lasta odottaville vanhemmille (liite 4). Sen käytössä ohjauskeskustelussa korostuu ennen kaikkea kaaviokuva. Oppaassa oleva kaaviokuva on tiedoiltaan osin puutteellinen. Monet siinä ilmenevät tutkimusajankohdat ovat vielä päivittämättä nykyisen opastuksen mukaisiksi. Terveydenhoitajat kuitenkin korjaavat ajankohdat jokaisen asiakkaan oppaaseen.

*”... mä näytän sellasta kaaviokuvaa, missä näkyy nää eri polut...”*

*”... käydään sitä kaavioo yhdessä läpi...”*

*”... tätä tällasta kaaviota, joka on Stakesin oppaassa. Eli se havainnollistaa asiakkaalle sitten sitä, että minkälaisia mahdollisuuksia on olemassa.”*

Yhdellä terveydenhoitajista on tapana lähettää Sikiöseulonnat – opas lasta odottaville vanhemmille – kirjanen postitse jo ennen äitiysneuvolan ensikäyntiä. Hän perustelee käytäntöä sillä, että kun vanhemmat ovat jo kotona itse saaneet tutustua aiheeseen, ei se ensikäynnillä tule enää niin yllätyksenä ja vanhemmat ovat jo ehtineet pohtia seulontaan osallistumistaan. Muut kaksi terveydenhoitajaa antavat samaisen esitteen vanhemmille vasta äitiysneuvolan ensikäynnillä. Ohjausta käydään sen pohjalta ja lopuksi asiakas saa esitteen mukaansa kotiin muistin tueksi.

Lisäksi Hämeenlinnan kaupungilla on olemassa oma yhdistelmäseulontoja koskeva ohjekirje (liite 2), mutta sitä ohjauksessaan käyttää vain kaksi kolmesta haastateltavasta terveydenhoitajasta. Yksi äitiysneuvolan terveydenhoitaja perustelee ohjekirjeen käyttämättömyyttään sillä, että se sisältää lähestulkoon kaikki samat asiat kuin mitä ensikäynnillä ohjauksessa käydään muutenkin läpi tai mitä jaettava Stakesin opas sisältää. Ohjausmateriaalin käytöstä saatuja tuloksia esitellään kuviossa 5.

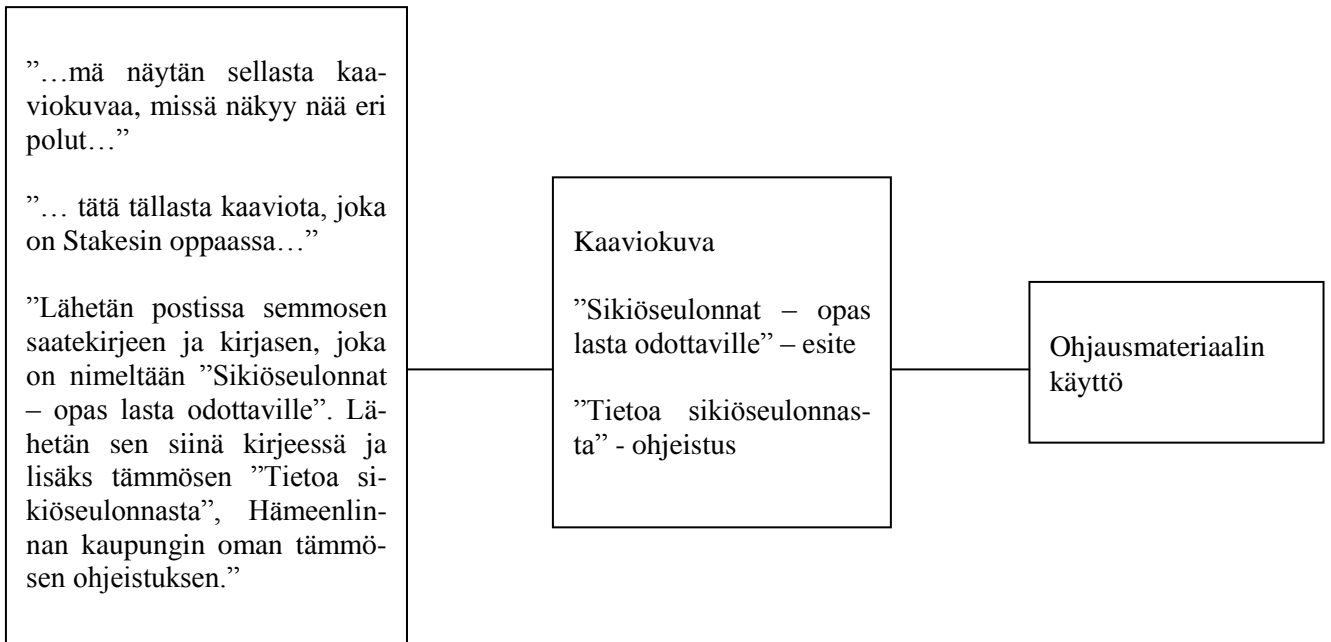
*”Lähetän postissa semmosen saatekirjeen ja kirjasen, joka on nimeltään ”Sikiöseulonnat – opas lasta odottaville”. Lähetän sen siinä kirjeessä ja lisäksi tämmösen ”Tietoa sikiöseulonnasta, Hämeenlinnan kaupungin oman tämmösen ohjeistuksen.”*

*”... semmonen ohjekirje on myös olemassa meidän kaupungissa, mitä asiakkaalle voisi jakaa, mutta siinä on tismalleen samat asiat mitä tässä oppaassa ja sitten samat asiat kuin mitä myös puhutaan.”*

Alkuperäinen ilmaus

Alakategoria

Yläkategoria



KUVIO 5 Ohjausmateriaalin käyttö

#### 10.1.4 Asiakkaiden yksilöllinen suhtautuminen yhdistelmäseulontatutkimukseen

Usein vanhemmat kuulevat varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta ensikertaa vasta silloin, kun he tulevat äitiysneuvolaan ensikäynnille. Asiakkaiden suhtautuminen tutkimukseen vaihtelee, mutta suurin osa on kiinnostuneita tutkimuksesta ja tyytyväisiä siitä, että kaikilla on nykyään yhtäläiset mahdollisuudet osallistua sikiön yhdistelmäseulontatutkimukseen. Kuvio 6 käsittelee asiakkaiden yksilöllistä suhtautumista yhdistelmäseulontatutkimukseen.

*”...ensisynnyttäjät on erittäin kiinnostuneita ultraäänitutkimuksista.”*

*”... suuri joukko odottaa kiinnostuksella...”*

*”... suurin osahan on hyvin kiinnostunut ja on niin kun tyytyväisiä siitä, että nyt on tämmönen mahdollisuus.”*

*”... he on tyytyväisiä, et on tullut tämmönen mahdollisuus nyt kun se on lakisääteinen.”*

Kaikki asiakkaat eivät kuitenkaan suhtaudu yhdistelmäseulontatutkimukseen yhtä suopeasti. Yhden haastatellun terveydenhoitajan mukaan tutkimus aiheuttaa joissain asiakkaissa ennakkoluuloja ja epäileviä kysymyksiä sikiöiden seulomisen tarpeellisuudesta. Ennakkoluuloja ja negatiivista suhtautumista esiintyy terveydenhoitajan mukaan useimmiten niillä vanhemmilla, joilla on jokin uskonnollinen vakaumus taustalla.

*”...ehkä ne on liittynyt tämmösiin vakaumuksellisiin asioihin, jos on tullut jotain negatiivista, että ”miksi seulotaan vauvoja?” tai ”miksi tarvii niin tarkkaan?””*

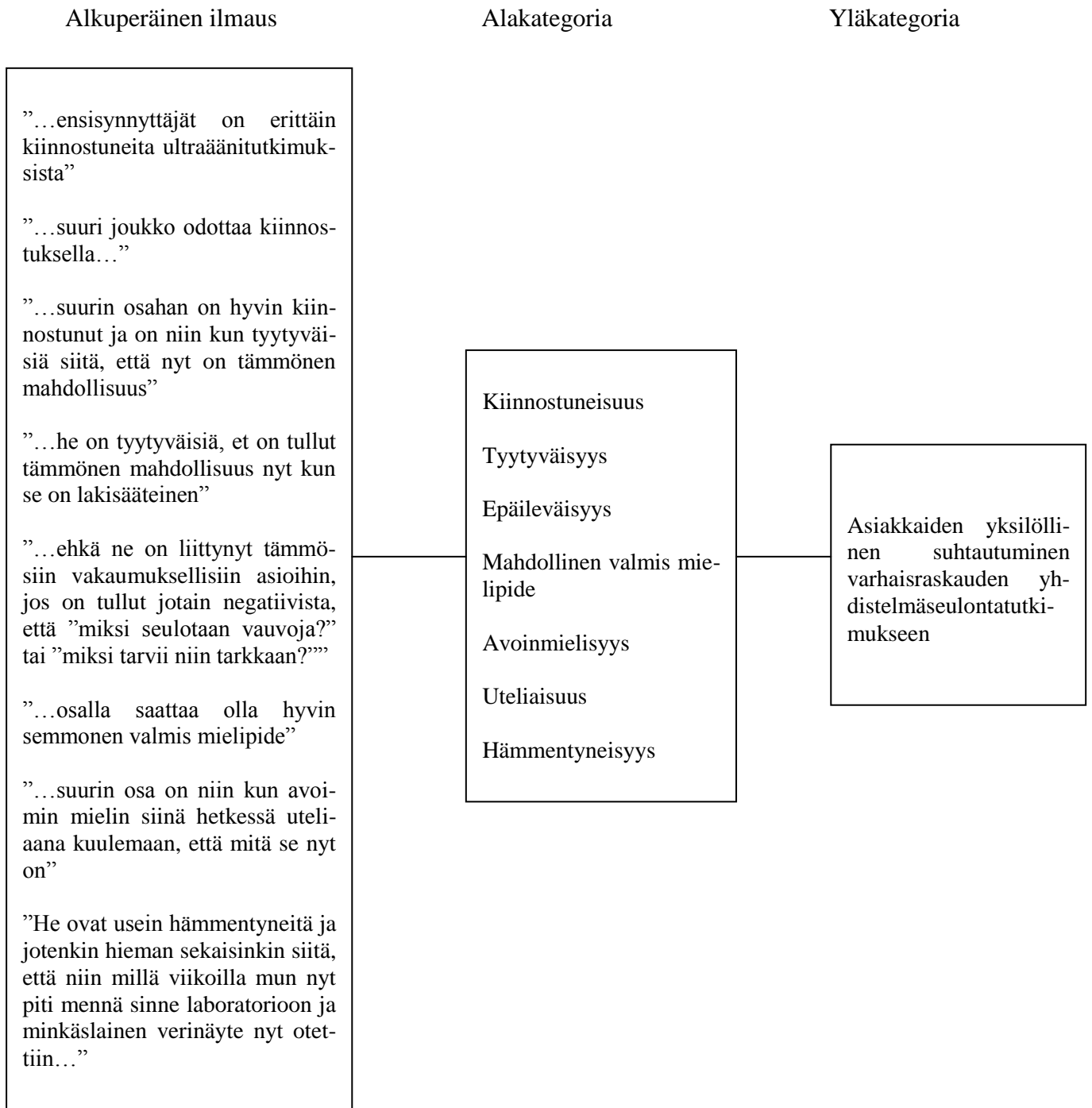
Osa asiakkaista on saattanut kuulla varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta jo ennen äitiysneuvolan ensikäyntiä. Joillain näistä asiakkaista saattaa olla tutkimukseen osallistumisestaan hyvin varma valmis mielipide, mutta suurin osa tekee lopullisen päätöksensä vasta äitiysneuvolakäynnin aikana tai kotona sen jälkeen.

*”...osalla saattaa olla hyvin semmonen valmis mielipide.”*

*”... jotkut haluaa sen päätöksen tehdä siinä sitten siinä neuvolakäynnillä ja toiset haluaa vielä nukkua yön yli...”*

Yhdistelmäseulontatutkimus herättää asiakkaissa paitsi kiinnostusta ja uteliaisuutta, niin myös hämmennystä. Yksi haastatelluista äitiysneuvolan terveydenhoitajista toi haastattelussa ilmi, että asiakkaat, varsinkin äidit, ovat usein hämmentyneitä ja jopa ”sekaisin” seulontatutkimuksen käytännön toteutuksesta. Eniten niin sanottua sekaannusta tuo terveydenhoitajan mukaan tutkimukseen kuuluvien verinäytteiden ja niiden ottamisen aika-  
taulutukset raskausviikoista tarkasteltuna.

”He ovat usein hämmentyneitä ja jotenkin hieman sekaisinkin siitä, että niin millä viikoilla mun nyt piti mennä sinne laboratorioon ja minkäslainen verinäyte nyt otettiin...”



KUVIO 6 Asiakkaiden yksilöllinen suhtautuminen varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen

## 10.2 Ensisynnyttäjän ennakkotiedot ja tiedonlähteet varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta

Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus on vielä tutkimuksena varsin tuore, joten moni äitiysneuvolan asiakas ei ole kuullut siitä etukäteen ennen äitiysneuvolan terveydenhoitajalta saamaansa ohjeistusta. Jotkut asiakkaat ovat kuitenkin saattaneet lukea tutkimuksesta etukäteen Internetistä tai lehdistä. Lisäksi osa asiakkaista on saattanut kuulla yhdistelmäseulontatutkimuksesta ystäviltään tai muilta tuttaviltaan.

### 10.2.1 Neuvonnan ja ohjauksen merkitys äitiysneuvolan ensikäynnillä

Äitiysneuvolan terveydenhoitajat kokevat ensisynnyttäjien ennakkotiedot varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta hyvin vähäisiksi. Asiakkaat ovat useimmiten tietämättömiä seulonnan merkityksestä ja heillä saattaa olla myös vääriä käsityksiä seulontatutkimukseen liittyen. Tosin useille ensisynnyttäjillekin ultraäänitutkimus on tuttu ennalta.

*”...ensisynnyttäjät ei varmaan kauheesti tiedä konkreettisesti mitä se (varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus) tarkoittaa...”*

*”... mitä sillä seulonnalla haetaan, niin se on aika huteraa minun mielestä se tieto.”*

*”Monella on semmonen käsitys, et siinä vaan tutkitaan, että vauva on yleisesti terve ja sillä ei oo mitään vikaa...”*

*”... ensikäynnille tulijat suurin osa ei tiedä tarkasti, että mitä kaikkea se tarkoittaa, verinäytteen ja muut.”*

*”Toki ultraäänitutkimuksen jokainen ymmärtää..., mutta ehkä juuri se pieni vähemmistö on niin aktiivinen, että he ovat ottaneet jo etukäteen netistä selvää...”*

Kahdella haastateltavista on tapana jo äitiysneuvolan ensikäynnin ajanvaurustilanteessa kertoa varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksen pääpiirteet. Näistä toinen haastateltava lisäksi lähettää perheille esitteet (liitteet 2 ja 3) postitse etukäteen ennen ensikäyntiä. Nämä seikat osaltaan lisäävät asiakkaiden tietämyksiä ennen ensikäynnille tuloa, mutta haastateluissa kävi ilmi, että ilman näitä niin sanottuja etukäteiskontakteja asiakkaiden, ennen kaikkea ensisynnyttäjien, tiedot varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta ovat hyvin vähäiset.

*”No jos mä en oo puhelimessa kertonut mitään etukäteen, niin aika vähän tietää.”*

Osaltaan ennakkotietojen vähyyteen ja huteruuteen saattaa vaikuttaa se, että varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimus on tutkimuksena vielä varsin tuore. Eräs haastateltava arvelikin, että esimerkiksi vuoden päästä

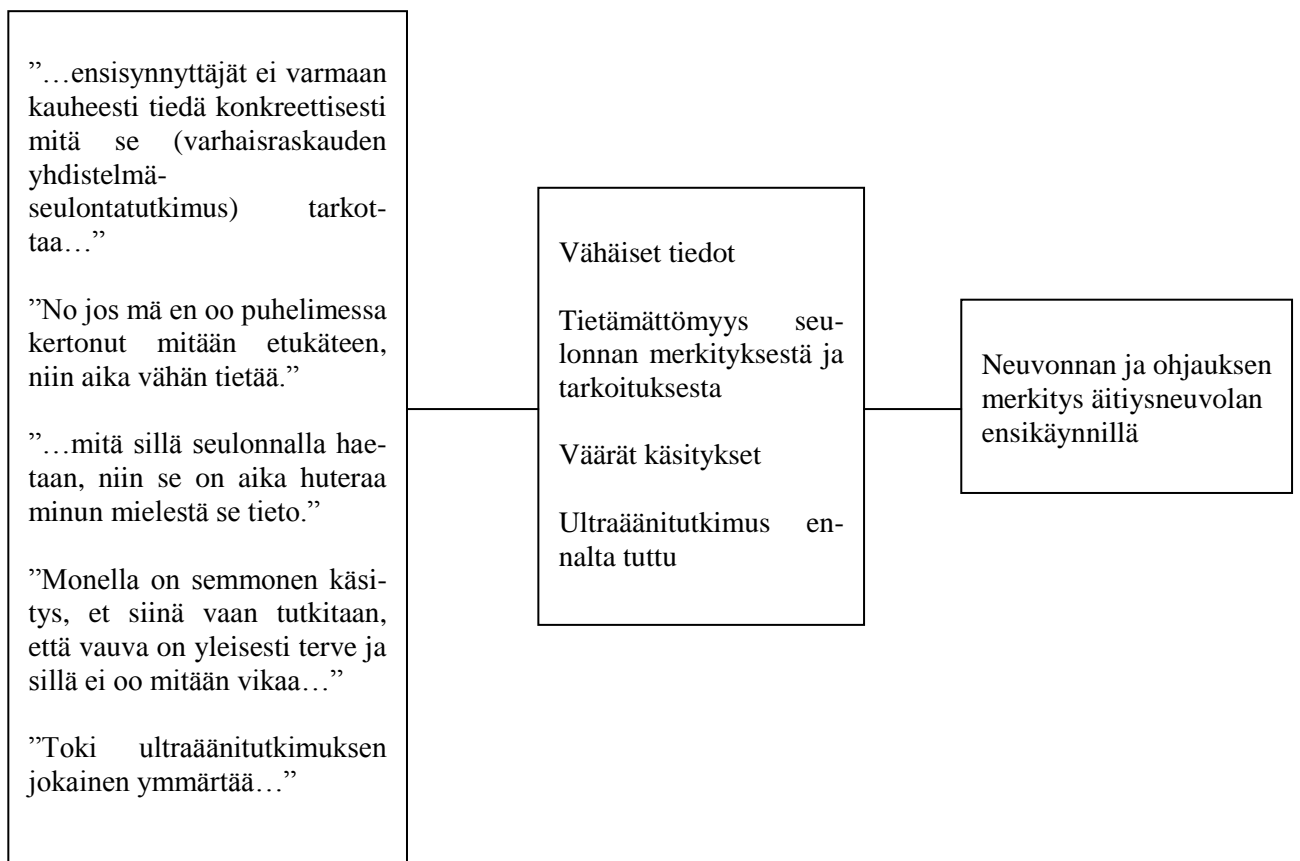
ensisynnyttäjien ennakkotiedot tutkimuksesta tulevat varmasti olemaan runsaammat. Näitä tuloksia esitellään kuviossa 7.

*”... ja nyt kun tää on vuoden alusta tullu ja me eletään niinkun huhtikuuta, niin mä uskon, että vuoden päästä ne tietää jo paljon enemmän etukäteen...”*

Alkuperäinen ilmaus

Alakategoria

Yläkategoria



*KUVIO 7 Neuvonnan ja ohjauksen merkitys äitiysneuvolan ensikäynnillä*

## 10.2.2 Ensisynnyttäjän tiedonlähteet

Usein ensisynnyttäjät kuulevat varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta vasta äitiysneuvolan ensikäynnille tullessaan, mutta osa raskaana olevista naisista on ottanut tutkimuksesta selvää jo etukäteen.

Kysyttäessä asiakkaiden tavoista hankkia tai saada tietoa tutkimuksesta etukäteen, haastateltavat äitiysneuvolan terveydenhoitajat mainitsivat muutaman oleellimmän tiedonväylän. Eniten nousi esille Internet keskustelupalstoinen ja yhteisöineen.

*”... nyt on kaikki nettiyhteisöt ja keskustelupalstat ja muut, et tosi paljon varmaan niin kun sosiaalisessa mediassa käydään tätä keskustelua...”*

*”Mut tää on tän ikästä porukkaa nää raskaana olevat, et sen ikäset pyörivät netin keskustelupalstoilla.”*

Internetin lisäksi terveydenhoitajat mainitsivat ystävät, kaverit ja muut tuttavat tärkeänä tiedonlähteenä. Yksi haastateltava toi lisäksi esille lehdet sekä ajankohtaisohjelmat, joista asiakkaat saattavat saada tietoa niin ikään. Pari muuta haastateltavaa ei usko ensisynnyttäjien lukevan juurikaan lehtiä. Ensisynnyttäjien tiedonlähteitä kuvaa kuvio 8.

*”Luulen, et se netti ja kaverit on se yleisin foorumi, mistä tieto tulee...”*

*”... osalla ihmisistä on sitten tietysti joitakin tuttavuuksia, joilla on jo lapsia ja ehkä on saanut sieltä jo vihiä...”*

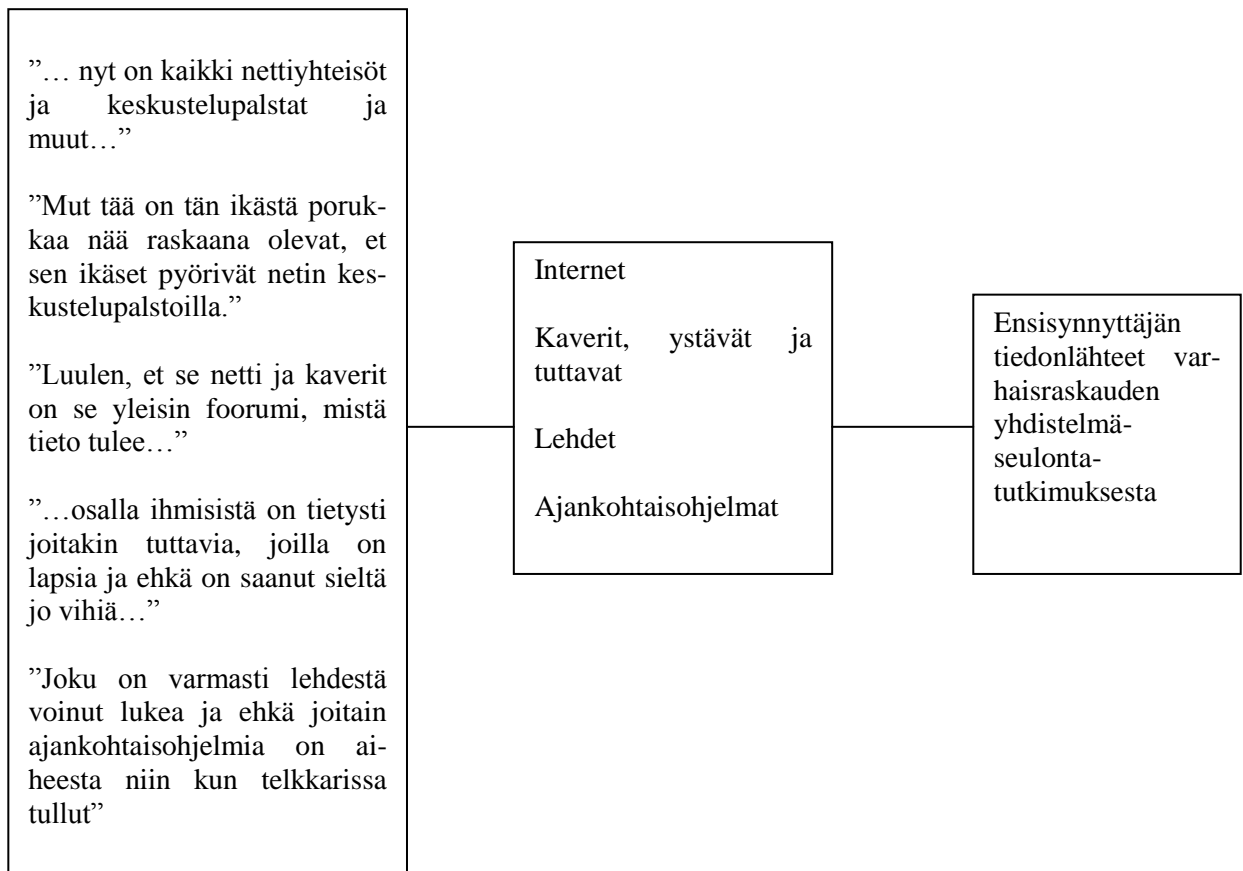
*”Joku on varmasti lehdestä voinut lukea ja ehkä joitain ajankohtaisohjelmiaakin on aiheesta niin kun telkkarissa tullut.*

*”... en usko, et lehdistöistä...”*

Alkuperäinen ilmaus

Alakategoria

Yläkategoria



KUVIO 8. Ensisynnyttäjän tiedonlähteet varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta



### 10.2.3 Asiakkaiden syyt kieltäytyä yhdistelmäseulontatutkimuksesta

Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista. Haastatellut terveydenhoitajat toivat haastatteluissa esille ne yleisimmät syyt, joilla raskaana oleva nainen kieltäytyy osallistumasta kyseiseen seulontatutkimukseen. Näitä syitä on koottu kuvioon 9.

Yksi yleisimmistä syistä kieltäytyä yhdistelmäseulontatutkimuksesta on lasta odottavan äidin tai perheen vakaumus. Taustalla saattaa olla uskonnollisia syitä, joilla vanhemmat perustelevat kieltäytymistään varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen osallistumisesta.

*”... sellaiset ihmiset, joilla on jonkinlainen vahva vakaumus, niin he yleensä kieltäytyvät...”*

*”... sieltä on löytynyt tällaista uskonnollista syytä...”*

Jotkut asiakkaat kieltäytyvät yhdistelmäseulontatutkimuksesta, koska kokevat, etteivät pysty tai tahdo keskeyttää raskautta oli seulontatuloksella mikä tahansa. Osa asiakkaista ajattelee, etteivät he ole valmiita tekemään päätöstä raskauden jatkamisesta, mikäli seulontatutkimuksessa ilmenisi suurentunut todennäköisyys sikiön poikkeavuudesta ja tahtovat tästä syystä kieltäytyä seulontatutkimuksesta. Osa vanhemmista puolestaan perustelee seulonnoista kieltäytymistään sillä, että he haluavat ottaa kaiken vastaan sellaisena kuin se heille annetaan ja he kokevat, että vammaisen lapsi on jonkun ylemmän tahto.

*”... ehkä se, että on vakaasti sitä mieltä, että me ei missään nimessä voida keskeyttää raskautta, vaikka olis vaikeasti sairas lapsi tulossa...”*

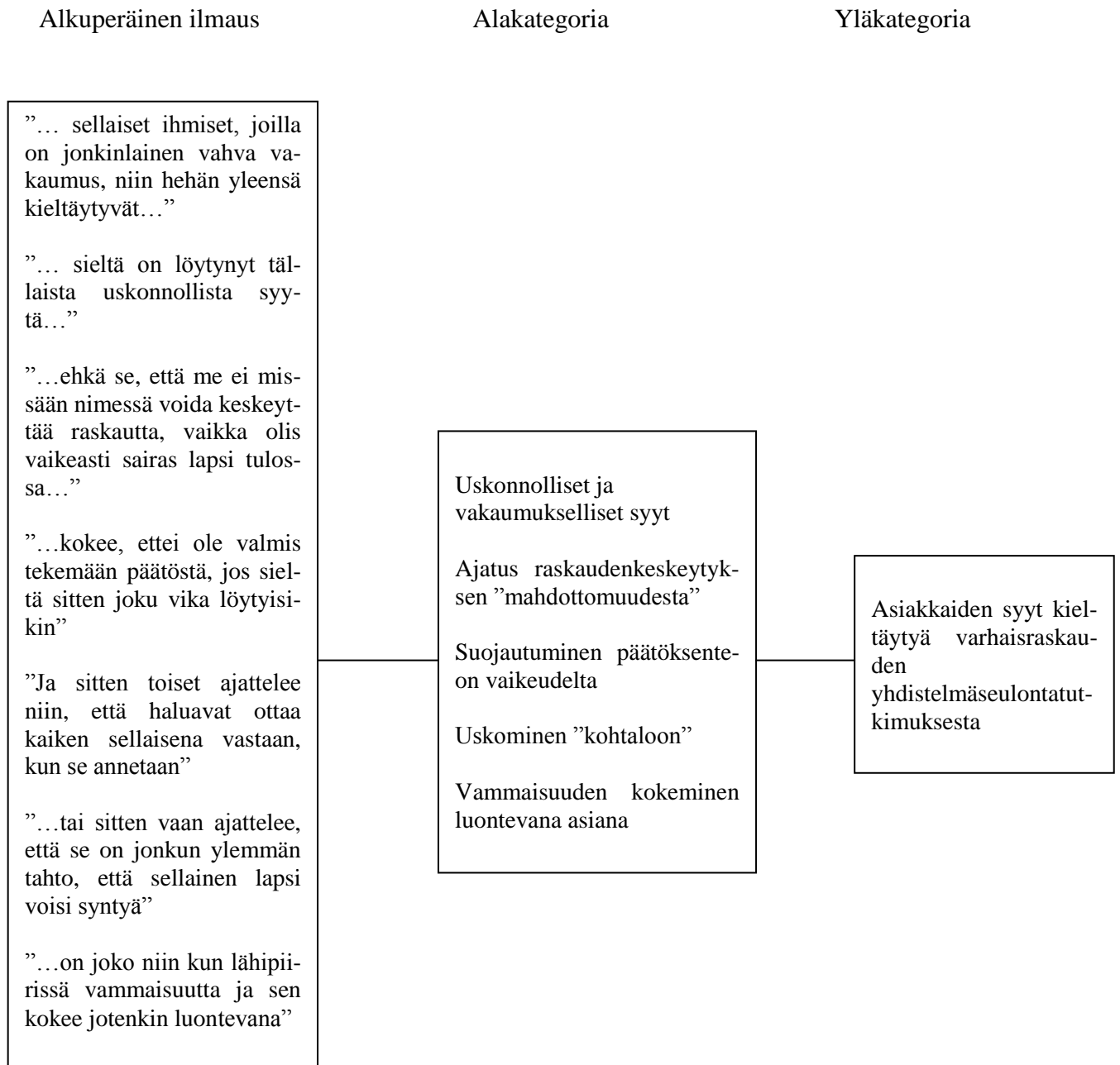
*”... kokee, ettei ole valmis tekemään päätöstä, jos sieltä sitten joku vika löytyisikin.”*

*”Ja sitten toiset ajattelee niin, että haluavat ottaa kaiken sellaisena vastaan, kuin se annetaan.”*

*”... tai sitten vaan ajattelee, että se on jonkun ylemmän tahto, että sellainen lapsi voisi syntyä.”*

Osalla varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta kieltäytyneistä on vammaisuutta lähipiirissä. Tästä syystä he kokevat vammaisuuden niin sanotusti luontevana asiana, mistä syystä kieltäytyvät tutkimuksesta.

*”... on joko niin kun lähipiirissä vammaisuutta ja sen kokee jotenkin luontevana.”*



KUVIO 9. Asiakkaiden syyt kieltäytyä varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta

## 11. JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA

### 11.1 Tutkimustulosten tarkastelu

Opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää kuinka ensisynnyttäjää ohjataan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen. Lisäksi oli tarkoitus ottaa selvää, mitä asiakkaat tietävät kyseisestä tutkimuksista etukäteen ennen tuloaan äitiysneuvolan ensikäynnille.

Opinnäytetyön tuloksista käy ilmi, että äitiysneuvolan terveydenhoitajien antama varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimusta koskeva ohjaus sisältää monia eri asioita. Ohjauksenannon pääkohdiksi nousivat mahdollisten riskien ja jatkotutkimusten selvittäminen sekä asiakkaan itsemääräämisoikeuden vahvistaminen. Terveydenhoitaja ottaa ohjauksessaan esille myös esimerkiksi seulonnan teknisen toteutuksen sekä tavoitteet. Lisäksi oleellisena osana ohjausta nousi myös erilaisen ohjausmateriaalin käyttö.

Terveydenhoitajat havainnollistavat ohjaustaan Stakesin Sikiöseulonnat – opas lasta odottaville -esitteellä (liite 3), jonka käytössä korostuu etenkin kaaviokuvan käyttö. Yhdellä kolmesta haastateltavasta äitiysneuvolan terveydenhoitajasta on tapana lähettää kyseinen sikiöseulontoja koskeva esite vanhemmille postitse jo ennen äitiysneuvolan ensikäyntiä. Näin vanhemmat ovat pystyneet tutustumaan aiheeseen etukäteen, mikä osaltaan helpottaa ohjauksenantoa ja ohjauksen sisäistämistä. Lisäksi käytössä on Hämeenlinnan kaupungin oma Tietoa sikiöseulonnoista – esite (liite 2), jota kaksi kolmesta haastatelluista terveydenhoitajista kertoo käyttävänsä ohjauksen tukena.

Yleisesti ottaen asiakkaat ovat varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta kuullessaan kiinnostuneita ja uteliaita. Äitiysneuvolan terveydenhoitajien haastatteluissa korostui asiakkaiden tyytyväisyys siihen, että tutkimus on nykyään koko maan kattava ja siihen osallistuminen on kaikille halukkaille mahdollista.

Myös epäilevää ja negatiivista suhtautumista yhdistelmäseulontatutkimuksen suhteen esiintyy. Haastatteluissa kävi ilmi, että usein tällaisen asenteen taustalla on jonkinlainen uskonnollinen tai vakaumusellinen syy.

Opinnäytetyön tuloksista käy ilmi, että ensisynnyttäjien ennakkotiedot varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukset ovat varsin vähäiset. Muutamat raskaana olevat naiset ottavat asioista selvää etukäteen ennen äitiysneuvolan ensikäynnille tuloa, mutta suurimmalla osalla asiakkaista ei ole tutkimuksesta periaatteessa mitään tietoa etukäteen. Ne äitiysneuvolan asiakkaat, joilla joitain ennakkotietoja on, ovat kuulleet yhdistelmäseulontatutkimuksesta yleensä tuttaviltaan tai lukeneet aiheesta Internetin keskustelupalstoilta. Lisäksi pieni osa on saattanut lukea aiheesta lehdistä tai katsoa aiheeseen liittyviä ajankohtaisohjelmia televisiosta. Yksi haastatelluista

terveydenhoitajista uskoo, että esimerkiksi vuoden kuluttua ensisynnyttäjät tietävät yhdistelmäseulontatutkimuksesta paljon enemmän etukäteen kuin nyt, kun tutkimus on vielä varsin tuore ja kaikille uusi asia.

Varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista ja perheet saavat itsenäisesti päättää osallistumisestaan tutkimukseen. Haastatellut terveydenhoitajat kertoivat näkemyksiään siitä, että millaisin syin perheet yleensä jättävät osallistumatta seulontatutkimukseen. Yhdeksi yleisimmäksi syyksi nousi perheen uskonnollisuus ja vakaumuksellisuus. Osa perheistä puolestaan perustelee osallistumisesta kieltäytymistään sillä, etteivät ole valmiita tekemään päätöstä raskauden jatkon suhteen, mikäli sikiöllä todetaan tutkimuksessa jotain poikkeavaa.

Joillakin perheillä on aiempaa kokemusta kehitysvammaisuudesta, mikä osaltaan saattaa vaikuttaa heidän asenteisiinsa ja näin ollen osa perheistä kokee vammaisuuden luontevana asiana, eivätkä tästä syystä näe syytä osallistua varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen. Osa asiakkaista puolestaan ajattelee, että he haluavat ottaa kaiken vastaan sellaisena kuin se heille tarjotaan ja jättävät osallistumatta tutkimukseen tästä syystä.

## 11.2 Tutkimuksen luotettavuus ja pätevyys

Tutkimuksissa pyritään välttämään virheitä, mutta silti tulosten luotettavuus ja pätevyys vaihtelevat. Tästä syystä kaikissa tutkimuksissa pyritään arvioimaan tehdyn tutkimuksen luotettavuutta. Laadullisen tutkimuksen luotettavuuden arvioimiseksi ei ole olemassa mitään yksiselitteisiä ohjeita. Apuna on kuitenkin mahdollista käyttää useita erilaisia mittaus- ja tutkimustapoja. (Hirsjärvi ym. 2009, 231.)

Tutkimuksen luotettavuutta voidaan arvioida käsitteiden validiteetti ja reliabiliteetti avulla. Validiteetti tarkoittaa tutkimuksen pätevyyttä eli sitä, että tutkimuksella on pystytty saamaan tietoa siitä asiasta, josta on alun perin ollut tarkoituskin. Validiteettiongelmia saattaa syntyä esimerkiksi silloin, mikäli tutkimusaineisto ei anna vastausta tutkimuskysymykseen tai jos aineiston keräämisessä on puutteita. (Nieminen 2006, 215; Saaranen-Kauppinen & Puusniekka 2006b.)

Reliabiliteetti ilmaisee tutkimustulosten toistettavuutta. Tutkimuksen reliabiliteetti tarkoittaa siis sen kykyä antaa ei-sattumanvaraisia tutkimustuloksia (Hirsjärvi ym. 2009, 231). Siihen liittyvät ongelmat voivat syntyä aineiston analysoinnin aikana tehdyistä koodausvirheistä tai virheellisistä tulkinnoista. (Nieminen 2006, 215.)

Laadullisen eli kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuus liittyy tutkijaan, aineiston tarkoituksenmukaisuuteen, aineiston analysointiin ja tulosten esittämiseen. Aineiston keruusta saatu tieto on riippuvainen siitä, miten tutkija on tavoittanut tutkittavan ilmiön. Aineiston analyysivaiheessa puolestaan korostuvat tutkijan oivalluskyky sekä valitsemansa analyysimetodin hallinta. Kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuutta arvioitaessa tarkastellaan tutkimuksen totuusarvoa, sovellettavuutta, neutraaliutta sekä pysy-

vyyttä. (Krause & Kiikkala 1996, 131; Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 36.)

Laadullisen tutkimuksen luotettavuuden arviointi kohdistuu koko tutkimusprosessiin, sen eri vaiheisiin ja raportointiin. Tutkijan tarkka selostus tutkimuksen etenemisestä ja toteutuksesta lisää sen luotettavuutta. Luotettavuuden arviointi ei kuitenkaan noudata mitään tarkkoja sääntöjä, koska jokainen tutkimus on tilannesidonnainen ja ainutkertainen. (Krause & Kiikkala 1996, 130; Hirsjärvi ym 2009, 232.)

Sisällönanalyysin haasteena on se, miten tutkija pystyy pelkistämään aineistonsa niin, että se kuvaa mahdollisimman luotettavasti tutkittavaa ilmiötä. Tutkijan on luotettavasti osoitettava yhteys aineistonsa ja tulostensa välillä. (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 36.)

Tutkimusaineiston luotettavuutta arvioitaessa on hyvä ottaa huomioon se, että haastateltavat olivat eri-ikäisiä, heillä oli takanaan eri määrä työkokemusta. Lisäksi on hyvä huomioida, että haastateltavat saattoivat unohtaa kertoa jotain olennaista haastattelutilanteessa.

### 11.3 Tutkimuksen eettisyys

Hoitotieteellisen tutkimuksen eettisten kysymysten pohtiminen on tärkeää. Eettisyyttä tutkimuksessa on esimerkiksi tutkijan itsensä kehittäminen sekä tutkimustehtävien ja –menetelmien oikea valinta. Lisäksi tutkijan tulee hakea ohjausta ja neuvoja, mikäli hän ei itse tiedä, kuinka toimia. (Vehviläinen-Julkunen 2006, 32.)

Jo tutkimuksen aiheen valinta on eettinen ratkaisu. Aiheen eettiseen pohdintaan kuuluu esimerkiksi se, että kenen ehdoilla aihe valitaan ja miksi tutkimukseen ryhdytään ja miten tutkimus vaikuttaa siihen osallistuviin henkilöihin. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 176.)

Aineiston analyysivaiheessa eettisestä näkökulmasta tarkastellen tutkijan tulee huomioida monia erilaisia asioita. Hänen pitää huolehtia esimerkiksi siitä, että analyysi tehdään tieteellisesti luotettavasti ja hyödyntämällä koko kerättyä aineistoa. (Leino-Kilpi 2009, 369.)

Laadullisen tutkimuksen tärkeänä periaatteena on tiedonantajan vapaaehtoisuus, henkilöllisyyden suojaaminen sekä luottamuksellisuus. Mahdollisuus kieltäytyä tutkimuksesta on turvattava kaikessa tutkimustoiminnassa. Tutkittavalle on annettava mahdollisuus esittää kysymyksiä, kieltäytyä antamasta tietojaan ja keskeyttää tutkimus missä vaiheessa tutkimusta tahansa. (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 39; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 177.)

Eettisiin kysymyksiin kuuluu lisäksi pohtia tutkijan roolia suhteessa tiedonantajiin. Tiedonantajat eivät välttämättä hyödy tutkimuksesta, mutta parhaimmillaan tutkimus voi edistää heidän tietoisuuttaan tutkittavasta aihealueesta. Usein tutkimustuloksia voidaan hyödyntää vasta tulevaisuu-

nessa uusiin potilaisiin tai asiakkaisiin. (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 39; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 177.)

Opinnäytetyöni tarkoitus oli tutkia ensisynnyttäjien saamaa ohjausta varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta. Koin aiheen tutkimisen tärkeäksi, koska kyseinen seulontatutkimus on vielä varsin tuore, eikä siitä annettavaa ohjausta ole aiemmin tutkittu.

Opinnäytetyöprosessin aikana olen käyttänyt opinnäytetyön ohjausta. Olen saanut kommentteja ja korjausehdotuksia myös muilta tahoilta. Olen merkinnyt työhön huolellisesti aineistojen lainaukset sekä lähdeviitteet. Tutkijana olen noudattanut tieteellisiä toimintatapoja kuten rehellisyyttä, huolellisuutta sekä tarkkuutta.

Olen huomioinut salassapitovelvollisuuden opinnäytetyötä tehdessä. Kaikki haastatellut henkilöt tietävät, että heidän henkilöllisyytensä pysyy pelkästään minun tietonani ja ettei sitä paljasteta muille tahoille missään opinnäytetyön teon vaiheessa. He ovat tietoisia myös siitä, että nauhoitteet tuhotaan heti opinnäytetyön valmistuttua.

#### 11.4 Tutkimuksen hyödynnettävyys ja jatkotutkimusehdotukset

Toivon mukaan opinnäytetyö herättää ajatuksia erityisesti äitiysneuvoloiden terveydenhoitajissa, sillä aihe on heidän työstään lähtöisin ja aineisto heidän kollegoiltaan kerätty. Opinnäytetyö saa toivottavasti terveydenhoitajat tahoillaan miettimään, kuinka he itse ohjaavat asiakkaitaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen ja kuinka voisivat ohjaustaan kehittää. Lisäksi opinnäytetyö antaa tietoa aiheesta, oli lukija sitten hoitotyöntekijä, tuleva äiti tai kuka tahansa.

Koska opinnäytetyö haluttiin toteuttaa hoitohenkilökunnan näkökulmasta, aineisto katsottiin aiheelliseksi kerätä itse terveydenhoitajilta. Yhtenä jatkotutkimusehdotuksena olisikin tutkia samaa aihetta asiakkaista käsin. Asiakkailta kerätty aineisto palvelisi äitiysneuvolan terveydenhoitajia, jotta he voisivat kehittää varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta annettavaa ohjaustaan.

Jatkotutkimusehdotuksenani on myös uuden esitteen laatiminen koskien varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimusta. Nykyinen Stakesin esite (liite 3), jota äitiysneuvolan terveydenhoitajat käyttävät ohjauksessaan apuna, on osaksi vanhentunut ja esimerkiksi kaaviokuva sisältää vanhoja tietoja verikokeiden ja niskaturvotusmittauksen suorittamisajankohtien suhteen. Ehdottaisinkin, että Hämeenlinnan kaupungille tehtäisiin oma, päivitetty versio, jota terveydenhoitajat voisivat jakaa vanhemmille. Ehdottaisin myös, että esitteiden jakamisen suhteen otettaisiin jokin yhtenäinen käytäntö, jotta kaikki asiakkaat saisivat tietoa yhtä paljon.

Valmis opinnäytetyö lähetetään sähköisessä muodossa haastatteluihin osallistuneille äitiysneuvolan terveydenhoitajille sekä neuvolapalveluiden palveluesimiehelle.

## LÄHTEET

- Armanto, A. & Koistinen, P. 2007. Neuvolatyön käsikirja. Hämeenlinna: Kustannusosakeyhtiö Tammi Oy.
- Autti-Rämö, I., Koskinen, H., Mäkelä, M., Ritvanen, A., Taipale, P. & asiantuntijaryhmä. 2005. Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisessa. Saarijärvi: Gummerus Kirjapaino Oy.
- Bradford, N. 1999. Elämä ennen syntymää. Porvoo: WSOY.
- Clayman, C. 1993. Perinnöllisyys. Gummerus Kirjapaino Oy: Saarijärvi.
- Eettistä pohdintaa sikiötutkimuksista. 2009. Viitattu 11.12.2009. <http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/eettisesti.html>.
- Esimerkkejä kromosomipoikkeavuuksista. 2009. Viitattu 2.11.2009. <http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/seulonnat/kromosomipoikkeavuudet.html>.
- Eskola, K. & Hytönen, E. & Komulainen, S. 1993. Äitiyshuolto ja naisten tautien sairaanhoito. Kahdeksas painos. WSOY: Porvoo.
- Hiilesmaa, V. & Salonen, R. 2000. Äitiyshuollon seulonnan mahdollisuudet ja ongelmat. *Duodecim* 116: (8) 880–886.
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 15., uudistettu painos. Tammi: Keuruu.
- Ihme, A. & Rainto, S. 2008. Naisen terveys – seksuaali- ja lisääntymisterveyttä edistävä hoitotyö. Helsinki: Edita.
- Istukkanäytetutkimus. 2007. Viitattu 11.12.2009. <http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/sikiodiagnostiikka/istukkanayte.html>.
- Jouppila, P. 1998. Raskaudenaikaisen kaikututkimuksen saavutukset ja haasteet. *Duodecim* 114: (21) 2226–2235.
- Kankkonen, S. 2009. Ensisynnyttäjä-äitien tiedonsaanti ja kokemukset sikiön kehityksen varhaistutkimuksesta. Keski-Pohjanmaan ammattikorkeakoulu. Hoitotyön koulutusohjelma. Opinnäytetyö.
- Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2009. Tutkimus hoitotieteessä. Helsinki: WSOY.
- Kansanterveyslaki. Kunnan kansanterveystyö nro. 66/1972. 24.3.2010.

Keskiraskauden seerumiseulonta. 2007. Viitattu 13.12.2009. <http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/seulonnat/keskiraskauden-seerumiseulonta.html>.

Koistinen, P. 2007. Asiakkaan ja ryhmän ohjaaminen neuvolassa. Teoksessa Armanto, A. & Koistinen, P. (toim.). 2007. Neuvolatyön käsikirja. Hämeenlinna: Kustannusosakeyhtiö Tammi Oy, 431–438.

Kontunen, T. & Pöllänen, I. 2009. Terveystieteiden haasteet si-kiöseulontoihin liittyvässä ohjauksessa. Kymenlaakson ammattikorkeakoulu. Hoitotyön koulutusohjelma. Opinnäytetyö.

Krause, K. & Kiikkala, I. 1996. Hoitotieteellisen tutkimuksen peruskysymyksiä. Tampere: Kirjayhtymä.

Kuoppala, P. 2010. Ohjaus ja opetus. Viitattu 5.8.2010. <http://www.epshp.fi/kotisivut/korvat/uusityont.htm>.

Kurkela, R. N.d. Teemahaastattelu. Virsta – virtual statistics. Viitattu 23.5.2010. <http://www.stat.fi/virsta/tkeruu/04/03/>.

Kyngäs, H., Kääriäinen, M., Poskiparta, M., Johansson, K., Hirvonen, E. & Renfors, T. 2007. Ohjaaminen hoitotyössä. Helsinki: WSOY.

Kyngäs, H., Vanhanen, L. 1999. Sisällön analyysi. Hoitotiede-lehti 1/1999.

Kääriäinen, H. 2002. Sinun geenit ja minun – Perinnöllisyystietoa perhettä suunnitteleville. Helsinki: WSOY.

Latvala, E. & Vanhanen-Nuutinen, L. 2001. Laadullisen hoitotieteellisen tutkimuksen perusprosessi: sisällönanalyysi. Teoksessa Janhonen, S. & Nikkonen, M. (toim.). 2001. Laadulliset tutkimusmenetelmät hoitotieteessä. Juva: WSOY. 21–39.

Leino-Kilpi, H. 2009. Hoitotyöntekijä ja tutkimusetiikka. Teoksessa Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. (toim.). 2009. Etiikka hoitotyössä. 5., uudistettu painos. Helsinki: WSOY. 360-377.

Lenko, H-L. 2010. Suomen Turner- yhdistys ry. Viitattu 15.2.2010. <http://www.turneryhdistys.org/>.

Mäkelä, M. 2006. Paljonko on riittävästi – seulonnat kansanterveyden ja terveystieteiden työkaluina. Duodecim 122: (13).

Nieminen, H. 2006. Kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuus. Teoksessa Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. (toim.). 2006. Hoitotieteen tutkimusmetodiikka. 1.-4. painos. WSOY: Helsinki. 215–221.



Nikkinen, P. 2005. Ensisynnyttäjä-äitien käsityksiä varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta. Kuopion yliopisto. Yhteiskuntatieteellinen tiedekunta. Pro gradu-tutkielma.

Niskaturvotusmittaus. 2010. Viitattu 15.2.2010.  
<http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/seulonnat/niskaturvotusmittaus.html>.

Onko syytä huoleen? 2009. Viitattu 11.12.1009.  
<http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/seulonnat/onko-syyta-huoleen.html>.

Päkkilä, M., Niemimaa, M., Kirkinen, P. & Ryyänen, M. 2001. Sikiön 21-trisomian seulontakeinot. *Duodecim* 117: (3).

Päätös raskauden jatkosta. 2009. Viitattu 11.12.2009.  
<http://verneri.net/rfyleis/tietoa-odottajille/sikiodiagnostiikka/raskaudenjatko.html>.

Reinikka-Tevalin, R. 1995. Sikiödiagnostiikka - näkökulmia. Kehitysvammaisten Tukiliiton IKI-instituutti, Tampere.

Ritvanen, A. Synnynnäiset epämuodostumat. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.). 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: *Duodecim*. 150–164.

Saaranen-Kauppinen, A. & Puusniekka, A. 2006a. Teemahaastattelu. Tampere : Yhteiskuntatieteellinen tietoarkisto. Viitattu 3.3.2010.  
[http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/kvali/L6\\_3\\_2.html](http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/kvali/L6_3_2.html).

Saaranen-Kauppinen, A. & Puusniekka, A. 2006b. Validiteetti. Viitattu 16.5.2010. [http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/kvali/L3\\_3\\_1.html](http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/kvali/L3_3_1.html).

Salonen, R. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.). 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: *Duodecim*, 294–300.

Salonen-Kajander, R. 2009. Sikiötutkimukset. Viitattu 17.1.2010.  
<http://www.vaestoliitto.fi/@Bin/266678/Siki%c3%b6tutkimukset+16.11.2009.pdf>.

Sarvimäki, A. & Stenbock-Hult, B. 1996. Hoito, huolenpito ja opetus. Juva: WSOY.

Seulontaohjelmat - Opas kunnille kansanterveystyöhön kuuluvien seulontojen järjestämisestä. Sosiaali- ja terveysministeriö. 2007. Viitattu 16.12.2009.  
[http://www.stm.fi/c/document\\_library/get\\_file?folderId=28707&name=D\\_LFE-3697.pdf&title=Seulontaohjelmat\\_fi.pdf](http://www.stm.fi/c/document_library/get_file?folderId=28707&name=D_LFE-3697.pdf&title=Seulontaohjelmat_fi.pdf).

Seulontapoliklinikka. 2005. Satakunnan sairaanhoitopiiri. Viitattu 2.5.2009.

[http://www.satshp.fi/portal/page?\\_pageid=116,80679&\\_dad=wportal&\\_schema=WPORTAL&p\\_calledfrom=1](http://www.satshp.fi/portal/page?_pageid=116,80679&_dad=wportal&_schema=WPORTAL&p_calledfrom=1).

Seulontojen ongelmat. 2007. Viitattu 11.12.2009.

<http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/seulonnat/seulontojen-ongelmat.html>.

Sikiön poikkeavuuksien seulonta. 2009. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan asiantuntijaryhmän muistio. Sosiaali- ja terveysministeriön selvityksiä 2009:1. Viitattu 17.3.2010. Luettavissa:

[http://www.stm.fi/c/document\\_library/get\\_file?folderId=39503&name=D LFE-6503.pdf](http://www.stm.fi/c/document_library/get_file?folderId=39503&name=D LFE-6503.pdf).

Sikiöseulonnat. 2009. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. Viitattu 11.12.2009.

<http://www.hus.fi/default.asp?path=1,32,660,546,957,1598,1805,12328,25706>.

Sikiötutkimukset. 2009. Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri. Viitattu 11.12.2009. <http://www.tyks.fi/fi/tulosta/1719/2468/#10>.

Simola, K. 2006. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.). 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: Duodecim, 134–138.

Taipale, P. & Rynänen, M. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Paananen, Pietiläinen, Raussi-Lehto, Väyrynen & Äimälä. 2007. Kätilötyö. Helsinki: Edita, 335–340.

Terveysneuvonta 2010. Duodecim Terveyskirjasto. Viitattu 15.9.2010. [http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=ltt03442](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ltt03442).

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2009. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. 5., uudistettu painos. Jyväskylä: Tammi.

Valtioneuvoston asetus seulonnoista. 2006. Finlex. Viitattu 4.12.2009. <http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2006/20061339>.

Vehviläinen-Julkunen, K. 1999. Perheen tukeminen raskauden aikana. Teoksessa Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. 1999. Perhe hoitotyössä – teoria, tutkimus ja käytäntö. Porvoo: WSOY, 157–175.

Vehviläinen-Julkunen, K. 2006. Hoitotieteellisen tutkimuksen etiikka. Teoksessa Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. (toim.). 2006. Hoitotieteen tutkimusmetodiikka. 1.-4. painos. Helsinki: WSOY, 26–34.

Viisainen, K. (toim.). 1999. Seulontatutkimukset ja yhteistyö äitiyshuollossa. Suositukset 1999. Jyväskylä: Stakes.

Väliahdet, H. 2008a. Sikiöseulonnat. Viitattu 2.5.2009.  
<http://sikiöseula.dy.fi/index.html>.

Väliahdet, H. 2008b. Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus rv:lla 10–12 ja yhdistelmäseula. Viitattu 16.12.2009.  
<http://sikiöseula.dy.fi/3.html>.

Väliahdet, H. 2008c. Sikiöseulonta – sanastoa. Viitattu 16.12.2009.  
<http://sikiöseula.dy.fi/27.html>.

Väyrynen, P. 2007. Raskauden ajan seuranta. Teoksessa Paananen, Pietiläinen, Raussi-Lehto, Väyrynen & Äimälä. 2007. Kätilötyö. Helsinki: Edita, 182–201.

Yhtenäiset seulontakäytännöt. 2010. Viitattu 14.2.2010.  
<http://verneri.net/yleis/tietoa-odottajille/seulonnat/seulontakaytannot.html>.

Äitiysneuvola. 2007. Poliklinikka. Viitattu 14.2.2010.  
<http://www.poliklinikka.fi/?page=2222394&id=7197420>.

Ämmälä, P. 2009. Sikiön Downin oireyhtymäriskin seulonta. Viitattu 2.9.2010.  
[http://www.laakariin.fi/palvelut/?file=content\\_exec&id=419&submenu=514](http://www.laakariin.fi/palvelut/?file=content_exec&id=419&submenu=514).

Tutkimuskysymys 1. Miten raskaana olevaa ensisynnyttäjää opastetaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen?

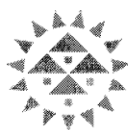
Teemahaastattelun apukysymyksiä:

- Millaista ohjausta annat varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta asiakkaallesi?
- Mitä asioita painotat, kun kyseessä on ensisynnyttäjää?
- Miten havainnollistat esittämääsi asiaa?
- Miten asiakkaat suhtautuvat, kun esittelet heille varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimusta?

Tutkimuskysymys 2. Mitä ensisynnyttäjät tietävät varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksesta tullessaan äitiysneuvolaan ensikäynnille?

Teemahaastattelun apukysymyksiä:

- Mitä asiakkaat tietävät varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta etukäteen?
- Mistä muualta asiakas hakee tietoa?
- Millaisilla syillä asiakas kieltäytyy osallistumasta varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen?



HÄMEENLINNAN KAUPUNKI  
Hyvä arki asuu Hämeenlinnassa

## Tietoa sikiöseulonnoista

Tutkimuksilla seulotaan sikiön rakenteellisia kehityshäiriöitä sekä määritellään raskauden kesto ja sikiöiden lukumäärä kohdussa.

Pyrkimyksenä on, että raskaus ja synnytys sujuisivat äidin ja syntyvän lapsen kannalta mahdollisimman hyvin.

Ultraäänitutkimukseen osallistumisen kannalta on ratkaisevaa se:

- Haluavatko vanhemmat ylipäänsä tietää mahdollisista sikiön kehityshäiriöistä.
- Harkitsisivatko he raskauden keskeyttämistä, jos poikkeavuus todettaisiin tai vaikuttaisiko se raskauden hoitoon.

Osallistuminen ultraäänitutkimukseen on **täysin vapaaehtoista**. Äidillä on oikeus keskeyttää seulontaan osallistuminen missä tahansa seulonnan vaiheessa. Jos sikiöltä löytyy vaikea sairaus tai vamma, on äidillä ja perheellä aina oikeus itse päättää raskauden jatkamisesta tai sen mahdollisesta keskeyttämisestä

Raskaana olevalla naisella on mahdollisuus valita kansanterveystlain asetuksen mukaiset (maksuttomat) sikiöseulonnat seuraavasti:

- Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus: raskausviikoilla 10+0-13+6 **tai**
- Kromosomipoikkeavuuksien seulontaan varhaisraskauden yhdistelmäseulonta, joka koostuu
  - o varhaisraskauden seerumiseulonnasta: raskausviikoilla 9+0-11+6 ja
  - o sikiön niskaturvotuksen mittauksesta: raskausviikoilla 11+0-13+6
- Rakennepoikkeavuuksien seulonta: raskausviikoilla 18+0-21+6 **tai** 24+0 jälkeen.

Jos raskaus on yli 11+6 raskausviikon ja raskaana oleva haluaa osallistua kromosomipoikkeavuuksien seulontaan, hän voi halutessaan osallistua toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontaan raskausviikoilla 15+0-16+6

Kaksosia odottavalle ei tehdä veriseulontaa, koska tulos ei ole luotettava.

Tämä esite on tarkoitettu kaikille lasta odottaville vanhemmille. Vanhempien toivotaan tutustuvan esitteeseen yhdessä. Sikiöseulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista.



# Sikiöseulonnat

## OPAS LASTA ODOTTAVILLE

Tietoa sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulunnoista

Sikiöseulonnat – Opas lasta odottaville

Sisällön ovat laatineet dosentti Jaana Leipäli, professori Jaakko Ignatius, dosentti Iina Autti-Rämä ja professori Marjukka Mäkelä © Teksti: Kirjottajat ja Stakes • Graafinen suunnittelu: Harri Heikkilä • Kannen kuva: Marjukka Mäkelä • Valapaino Oy Helsinki 2008

**STAKES**

Sosiaali- ja terveyshallituksen tutkimus- ja kehittämiskeskus

Postimyynti: Stakes/Asiakaspalvelut  
PL 200, 00531 Helsinki

Puhelin: (09) 3967 2190  
Internet: www.stakes.fi

M 235  
ISBN 978-951-33-226-0

**Finoha**

## Miksi sikiöseulontoja?

■ Odottaville äideille äitiysneuvolassa ja -poliklinikalla tehtävien tutkimusten tarkoitus on todeta, onko raskaus edennyt normaalisti, sekä saada tietoja mahdollisista riskitekijöistä.

Jokainen raskaana oleva äiti toivoo, että sikiö kehittyisi normaalisti ja syntävä lapsi olisi terve. Aina tämä toive ei toteudu. Noin kolmella vastasyntyneellä sadasta todetaan jokin rakenne- tai kromosomipoikkeavuus. Yhdellä lapsella sadasta poikkeavuus on vaikea. Osa poikkeavuuksista voidaan todeta raskauden aikana tehtävillä sikiötutkimuksilla.

On myös paljon sellaisia sikiön sairauksia ja rakenteellisia poikkeavuuksia, joita raskauden aikana ei mitenkään voida todeta. Tässä esitteessä kuvatut seulontamenetelmät on valittu ja ajoitettu niin, että ne olisivat mahdollisimman tarkkoja ja luotettavia.

Monet vanhemmat toivovat saavansa tiedon sikiön poikkeavuuksista, koska se voi auttaa raskauden seurannan sekä synnytyksen suunnittelussa. Sikiön sairauden toteaminen jo ennen synnytystä saattaa auttaa myös vastasyntyneen hoidon suunnittelussa. Jos sikiöllä todetaan vaikea sairaus tai vamma, perhe voi harkita raskauden keskeyttämistä.

Ennen kuin päätös sikiöseulontoihin osallistumisesta tehdään, perheen on hyvä pohtia myös mahdollisia seurauksia. Tutkimusten tulokset ovat onneksi useimmiten normaalit. Tulokset voivat myös osoittaa sikiöllä vamman tai sairauden suurentuneen riskin. Tutkimustulosten valmistuttua jää vain vähän aikaa harkita ja päättää jatkotutkimuksista, raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä.

*Kaikki seulonnat ovat vapaaehtoisia. Perhe ja viime kädessä raskaana oleva nainen päättää näihin seulontoihin osallistumisesta.*

## Mitä seulonnoilla etsitään ja mitä niiden avulla löytyy?

■ Poikkeavuuksien riski lisääntyy äidin iän myötä. Osa kromosomipoikkeavuuksista voidaan havaita jo raskauden aikana tehtävillä tutkimuksilla. Tavallisiin kromosomipoikkeavuuksien kromosomipoikkeavuus on Downin oireyhtymä eli 21-trisomia. Seulonnoissa saattaa löytyä myös muiden kromosomipoikkeavuuksien suurentunut riski. Ultraäänitutkimuksilla voidaan todeta erilaisia sikiön rakennepoikkeavuuksia, vaikka kromosomit olisivatkin normaalit.

*Neuvola huolehtii siitä, että tutkimukset tehdään oikeaan aikaan.*

## Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

■ Kaikille raskaana oleville on tarjolla varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, joka tehdään raskausviikoilla 10–14. Tämän tutkimuksen päätarkoituksena on varmistaa, että sikiö on elossa, varmentaa raskauden kesto ja todeta sikiöiden lukumäärä. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton. Tämän tutkimuksen tarkoituksena ei ole etsiä sikiön poikkeavuuksia, mutta suuret ja vaikeat rakennepoikkeavuudet voivat näkyä jo tässä tutkimuksessa. Jos poikkeavuutta epäillään, siitä kerrotaan äidille. Monia rakennepoikkeavuuksia ei kuitenkaan vielä raskauden tässä vaiheessa voida nähdä.

## Sikiön poikkeavuuksien seulonta

■ *Varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen voidaan yhdistää kromosomipoikkeavuuksien seulontaan liittyvä niskaturvotuksen mittaus. Kertokaa ennen tutkimuksen alkua lääkärille tai hoitajalle, haluatteko osallistua kromosomipoikkeavuuksien seulontaan.*

### VARHAISRASKAUDEN YHDISTELMÄSEULONTA

Ensijainen kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä on ns. *varhaisraskauden yhdistelmäseulonta: Raskausviikoilla 8–11 otetaan raskaana olevalta verinäyte. Vleinen ultraäänitutkimus ajoitetaan raskausviikoille 10–12, jolloin mitataan sikiön niskaturvotus. Yhdistämällä verinäytteen ja niskaturvotusmittauksen tulokset voidaan tunnistaa ne sikiöt, joiden kromosomipoikkeavuuden riski on suurentunut.*

Kromosomiseulonnan tuloksesta antaa tiedon joko oma neuvola tai alueen seulonnasta vastaava yksikkö.

Jos yhdistelmäseulonta osoittaa suurentunutta kromosomipoikkeavuuden riskiä, äidille tarjotaan mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimukseen joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Tämä jatkotutkimus varmistaa, ovatko sikiön kromosomit normaalit. Yksinoin sadasta tai kahdestasadasta lapsivesi- tai istukkanäytetutkimuksesta johtaa keskenmenoon.

Jos yhdistelmäseulonta ei onnistu, sen sijasta voidaan tehdä ns. kolmoisveriseulonta raskausviikolla 14 tai 15.

Äidin verinäytteeseen perustuvia seulontamenetelmiä ei voida käyttää kaksos- tai muissa monisiö-raskauksissa. Näissä tilanteissa voidaan kuitenkin

mitata sikiöiden niskaturvotus ja arvioida kromosomipoikkeavuuden riskiä tämän tuloksen perusteella.

Äidin ikä lisää kromosomipoikkeavuuksien riskiä. 40 vuotta täyttäneelle raskaana olevalle voidaan tarjota sikiön kromosomitutkimusta istukka- tai lapsivesinäytteestä suoraan ilman edeltävää seulontatutkimusta.

### RAKENNEULTRAÄÄNITUTKIMUS

Kaikille raskaana oleville on tarjolla *rakenneultraäänitutkimus raskausviikoilla 18–21*. Tässä tutkimuksessa ultraäänellä tutkitaan järjestelmällisesti sikiön elimet. Tutkimus on kivuton ja sikiölle vaaraton.

Ultraäänitutkimuksessa raskaana oleva saa jo tutkimustilanteessa tiedon löydöksistä. Poikkeava löydös varmistetaan aina uudella tutkimuksella, joka usein tehdään muussa sairaalassa. Tarvittavat jatkokäytökset suunnitellaan kunkin todetun poikkeavuuden edellyttämällä tavalla.

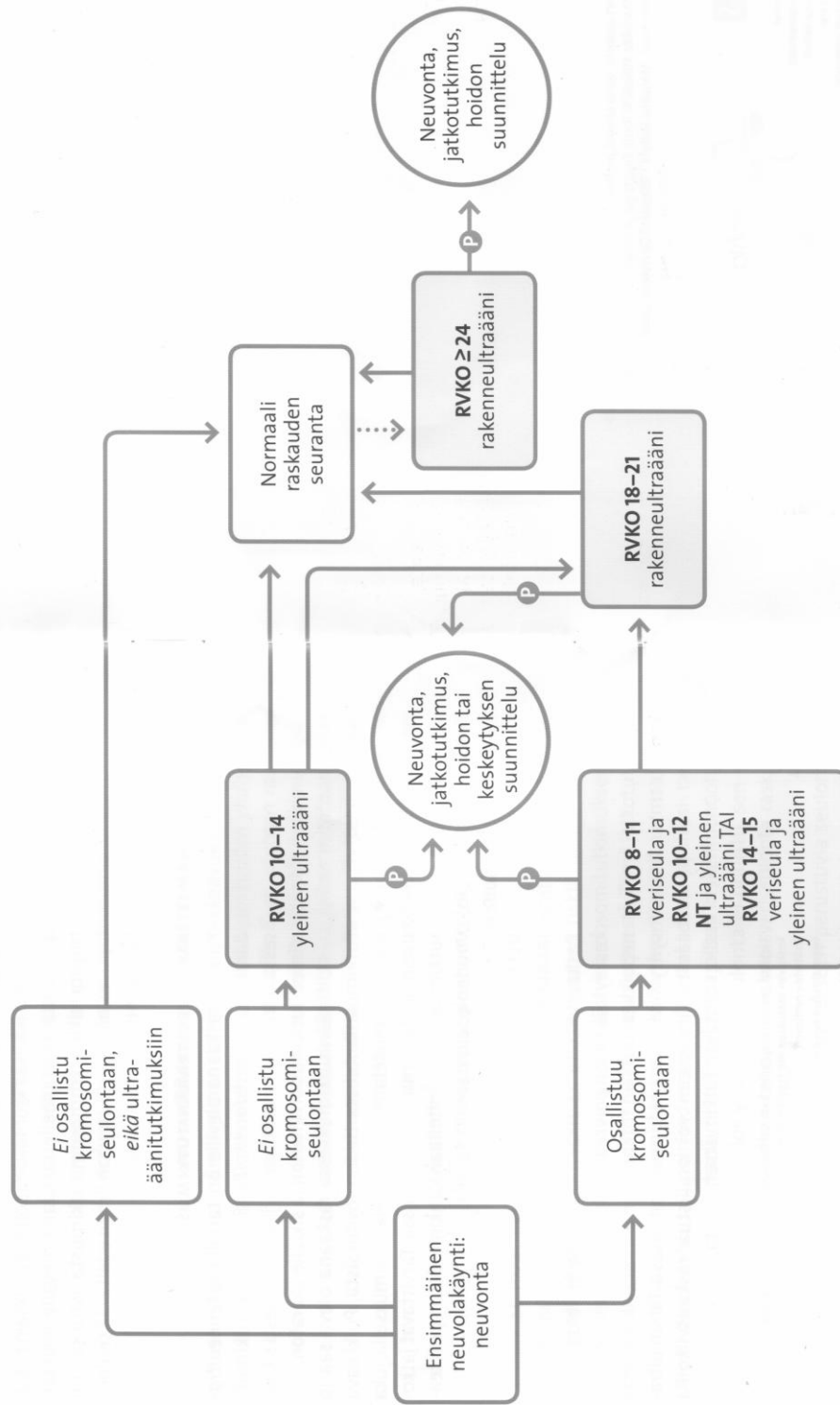
### ULTRAÄÄNITUTKIMUS RASKAUSVIIKON 24 JÄLKEEN

Raskausviikolta 24 alkaen raskautta ei voida enää keskeyttää sikiön poikkeavuuden perusteella. Rakennepoikkeavuuksien toteaminen voi kuitenkin auttaa syntyvän lapsen hoidon suunnittelussa. Tähän ultraäänitutkimukseen voi osallistua raskausviikoilla 18–21 tehtävän tutkimuksen sijasta.

Tarjotut seulontatoimenpiteet ovat valtionneuvoston seulontatoimenpiteiden asetuksen nro 1339/2006 mukaiset. Lisätietoa nettiosoitteesta [www.stm.fi](http://www.stm.fi) > Julkaisut



Yksinkertaistettu kaaviokuva sikiöseulonnan vaihtoehtoista



**P** = poikkeava löydös; **NT** = niskaturvotus; **RVKO** = raskausviikko.