

Tämä on rinnakkaistallenne.

Rinnakkaistallenteen sivuasettelut ja typografiset yksityiskohdat *saattavat poiketa* alkuperäisestä julkaisusta.

Julkaisun tekijä(t): Kajula, Outi; Manninen, Minna; Nyman, Anni; Remes, Saana

Julkaisun nimi: Miten ohjata perhettä sikiön seulontatutkimuksissa?

Julkaisuvuosi: 2020

Versio: Kustantajan versio

Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

Kajula, O., Manninen, M., Nyman, A. & Remes, S. (2020). Miten ohjata perhettä sikiön seulontatutkimuksissa? *Kättilälehti*, 125(6), 16.

Miten ohjata perhettä sikiön seulontatutkimuksissa?

NIPT eli non-invasive prenatal test on sikiölle riskitön kromosomipoikkeavuuksia seulova tutkimus, koska tutkimus tehdään äidin verinäytteestä.

TEKSTI Outi Kajula, Minna Manninen, Anni Nyman, Saana Remes

Ennen NIPT-tutkimukseen osallistumista perheet saavat potilasohjausta siihen koulutetuilta terveydenhuollon ammattilaisilta. Ohjaajan ohjausosaamisella on iso merkitys perheen päätöksenteon tukemisessa.

Suomessa kuntien lakisääteinen velvollisuus on tarjota vapaaehtoisia sikiöseulontoja kaikille raskaana oleville. Jos seulontojen perusteella epäillään kromosomi- tai rakennepoikkeavuutta, tarjotaan mahdollisuutta jatkotutkimuksiin. Istukka- ja lapsivesinäytteen lisäksi jatkotutkimusvaihtoehtoksi on tullut NIPT-tutkimus, jossa ei ole keskenmenoriskiä. Tutkimuksessa seulotaan yleisimpiä kromosomi- ja sukupuolikromosomihäiriöitä.

Ohjauksen avulla tietoiseen valintaan

Perinnöllisyysneuvonnan merkittäviin eettisiin periaatteisiin kuuluu ohjailemattomuus, jota tulee noudattaa myös NIPT-ohjauksessa. Ammattilaisten on tärkeää ymmärtää oman toiminnan vaikutus perheen päätöksentekoon, sillä heidän lähestymistavallaan ja ohjauksen sisältövalinnoilla voi olla suuri merkitys perheen asenteisiin ja päätöksiin. Ohjaavan ammattilaisen tehtävä on tukea perheen autonomiaa ja itsenäistä päätöksentekoa. Annetun tiedon täytyy olla ajantasaista ja kattavaa, jotta perhe pystyy tekemään tietoisien valinnan osallistumisesta. NIPT-ohjauksessa on hyvä tuoda esiin tutkimuksen edut, rajoitukset ja mahdolliset jatkotutkimukset. Erityisesti perheitä kiinnostaa kromosomeiltaan poikkeavan lapsen kasvattaminen ja oireyhtymien luonne.

Perheen päätöksenteon tukemisessa oleellista on rutiininomaisen toiminnan välttäminen, koska rutinoitunut toiminta voi aiheuttaa perheelle paineita osallistua tutkimukseen. Rutinoituminen voi aiheuttaa myös ohjauksen laadun heikkenemistä. Osallistuminen NIPT-tutkimukseen vastoin perheen omia näkemyksiä ja arvoja voi aiheuttaa syvää ristiriitaa, mikä on riski psyykkiselle hyvinvoinnille. Ohjaukseen tullessaan perheellä voi olla ennakko-odotuksia NIPT-tutkimuksesta. Joskus näihin liittyy väärinkäsityksiä, joihin ohjaajan tulee antaa oikeaa näyttöön perustuvaa tietoa.

Kuuntele, keskustele ja anna aikaa

Ohjauksen tulisi tapahtua kasvotusten, jotta ohjaaja voi varmistaa, että perhe ymmärtää tekemänsä valinnan. Ohjaukseen tulee varata riittävästi aikaa, jotta perhe pystyy sisäistämään saamansa tiedon ja esittämään kysymyksiä.

Ohjauksen jälkeen perheelle on tärkeää antaa aikaa pohtia valintojaan ennen testiä, kuitenkin ottaen huomioon raskauden keskeyttämiseen vaadittavat raskausviikkorajat, jos perhe päätyy tähän. NIPT-testin tuloksien tultua perheen kanssa on tärkeää käydä ne yhdessä läpi huolimatta siitä, onko riski iso vai pieni, jotta heillä on vielä mahdollisuus esittää kysymyksiä.

Jos seulontatutkimuksissa todetaan poikkeava tulos, perheellä on mahdollisuus päättää raskauden jatkamisesta sekä sairaan lapsen syntymään ja hoitoon voidaan varautua parhaalla mahdollisella tavalla. •

Kirjoittajat **Saana Remes** ja **Anni Nyman** ovat OAMK:n kättilöopiskelijoita sekä OAMK:n lehtorit **Outi Kajula**, TtT, ja tutkintovastaava **Minna Manninen**, TtM.

NIPT eli non-invasive prenatal test on seulontatutkimus, joka perustuu äidin veren plasmas- ta eristettävään sikiöperäiseen DNA:han. NIPT:llä voidaan seuloa yleisimmät trisomiat; Downin oireyhtymä (21-trisomia), Edwardsin oireyhtymä (18-trisomia) ja Pataun oireyhtymä (13-trisomia) sekä sukupuolikromosomien poikkeava lukumäärä. Niin sanotussa laajassa NIPT-tutkimuksessa voidaan seuloa lisäksi kuusi yleisintä mikrodeleettiosyndrooma- aluetta. Jos NIPT-tulos on positiivinen, se vahvistetaan lapsivesi- tai istukanäytteellä.

