

Please note! This is a self-archived version of the original article.

Huom! Tämä on rinnakkaistalenne.

To cite this Article / Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

Räisänen, S. & Viheroksa, R. (2020) Kätilö tarvitsee geenitietoa. Kätilölehti, 2020:6, s. 14 - 15.



Kättilö tarvitsee geenitietoa

Kirjoittajat ovat Tampereen ammattikorkeakoulun yliopettaja **Sari Räisänen**, TtT, dosentti, kättilö ja seksuaalivieroksa, lehtori **Raakel Viheroksa**, TtM, kättilö

Kättilötyössä korostuu geneettisen, perimää koskevan tiedon hallinta ja siihen liittyvä asiakkaan ohjaaminen. Sikiödiagnostiikan lisäksi geenitiedon osaamista tarvitaan tänä päivänä myös terveyden edistämässä ja lääkehoidon toteutuksessa.

TEKSTI Sari Räisänen ja Raakel Viheroksa

Kättilön työssä yksi keskeinen asia on poikkeavuuksien havainnointi raskauden suunnittelusta synnytykseen. Naisen suunnitellessa raskautta ja raskauden alkuvaiheessa on tärkeää tunnistaa perinnöllisyysneuvontaa tarvitsevat henkilöt. Perinnöllisyysneuvontaan ohjataan henkilöt, joilla itsellään, heidän perheissään tai suvussaan on periytyviä sairauksia. Myös useat edeltävät keskenmenot sekä aikaisemmat raskauskomplikaatiot ja poikkeavuudet voivat olla indikaatioita perinnöllisyysneuvontaan.

Geneettinen tieto raskauden seurannassa

Raskauden kulun ja poikkeavuuksien havaitsemiseksi lähes kaikki äidit osallistuvat maassamme alkuraskauden ultraäänitutkimukseen ja kromosomihäiriöiden seulontaan. Seulontojen osalta perheiden ohjaaminen toteutetaan pääosin äitiysneuvoloissa. Laadukkaassa ohjaamisessa vanhemmille annetaan ennen seulontaan osallistumista tietoa sen merkityksestä, tulkinnasta sekä mahdollisista jatkotutkimuksista. Vanhemmilla on näin toimien mahdolli-

suus tehdä tietoon perustuva päätös seulontoihin osallistumisesta ja tulosta seuraavasta päätöksenteosta. Ohjaamisessa huomioidaan erityisesti asiakkaan kanssa käytettävän kielen ymmärrettävyys, tiedon konkreettisuus ja täsmällisyys, aikaisempi tietämys sekä kulttuurinen tausta.

Sikiö- ja alkiodiagnostiikalla kartoitetaan sikiön kehityshäiriöitä

Sikiö- ja alkiodiagnostiikan tavoitteena on todeta sikiön kehityshäiriöt ja siirtää kohtuun terveitä alkioita. Sikiödiagnostiikka tehdään mahdollisimman varhaisessa vaiheessa, jotta raskaus on mahdollista keskeyttää vanhempien toiveesta. Erilaisten kehityshäiriöiden osalta vanhemmat tarvitsevat päätöksenteon tueksi monitieteistä tietoa siitä, millaista on elämä lyseessä olevan häiriön kanssa. Vanhemmille vaikeimpia ovat tilanteet, joissa sikiötutkimusten paljastaman kehityshäiriön vaikeusaste ja muut ilmenemismuodot ovat epäselviä.

Alkiodiagnostiikasta säädetään hedelmöityshoitolaissa ja sen tavoitteena on valita tutkittavana olevan vakavan sairauden kannalta terveitä alkioita. Alkioiden terveyttä voidaan myös seuloa riskitilanteissa ja vakavan sairauden suhteen, jos halutaan välttää sikiödiagnostiikan jälkeinen raskaudenkeskeytys. Alkiodiagnostiikkaan liittyy pelko siitä, että alkioita voitaisiin seuloa ominaisuuksien ja lievien sairauksien suhteen, mikä ei kuitenkaan Suomessa ole mahdollista lainsäädännön vuoksi.

Intersukupuolisuus saattaa jäädä diagnosoimatta

Intersukupuolisuudella tarkoitetaan sitä, että henkilön sukuelinten, kromosomien ja fyysisten omi-

naisuuksien perusteella häntä ei voida määrittää naiseksi tai mieheksi. Arvioidaan, että Suomessa syntyy vuosittain 10–850 intersukupuolista lasta. Vain pieni osa heistä saa diagnoosin heti syntymän jälkeen ja osa voi elää koko elämänsä tietämättä asiasta. Asia voi tulla tietoisuuteen puberteetin viivästymisen tai hedelmättömyyden myötä nuoruuden aikana. Lääketieteessä aihetta käsitellään häiriöllä lähtöisesti ja useita kymmeniä erilaisia diagnooseja on yhdistetty intersukupuolisuuteen. Tavallisimpia diagnooseja ovat muun muassa Turnerin ja Klinefelterin oireyhtymät sekä synnynnäinen lisämunuaishyperplasia (CAH).

Lapselle määritetään syntymän jälkeen juridinen sukupuoli, johon suuri osa lapsista samaistuu ja osa lapsista samaistuu muuhun sukupuoleen. Intersukupuolinen henkilö voi kokea itsensä intersukupuolisena, naisena, miehenä, transsukupuolisena, muunsukupuolisena tai jonain muuna. Intersukupuolisen henkilön sukupuoli-identiteetti tiedetään vasta lapsen kehittyessä ja hänen itse kertoessaan sen.

Viime aikoina on keskusteltu intersukupuolisille lapsille syntymän jälkeen tehtävistä kosmeettisista leikkauksista ja hoidoista, jotka voivat olla lapselle traumatisoivia ja haitallisia. Suomessa eri sairaaloissa on erilaisia hoitokäytäntöjä asian suhteen, mutta kannanottoja intersukupuolisten henkilöiden kehollisesta koskemattomuudesta on esitetty. Muun muassa Suomen Kättilöliitto kannattaa tätä toimintatapaa. Intersukupuolisen lapsen vanhempien ohjaamisessa korostuu asiallisen tiedon antaminen, ohjaaminen ja tukeminen. Vanhemmat joutuvat tilanteeseen hyvin yllättäen ja pohdinnat lapsen sukupuolen epäselvyydestä voivat olla vaikeita ja koskettavat vanhempien lisäksi myös muita läheisiä.

Genomitiedolla ehkäistään kansansairauksia

Genomitiedolla tarkoitetaan koko ihmisen perimästä saatavaa tietoa. Suomessa ja kansainvälisesti genomitiedon hyödyntämiseen terveydenhuollossa kohdistuu paljon odotuksia. Tulevaisuudessa genomitietoa voitaneen hyödyntää kansansairauksien ehkäisemisessä, sairauksien hoidossa, lääkehoidon valinnassa ja seulontojen kohdentamisessa. Tässä yhteydessä puhutaan yksilöllistetystä terveydenhuollosta tai terveydestä, jonka odotetaan lisäävän hoidon vaikuttavuutta ja vähentävän terveydenhuollon kuluja.

Raskauden kannalta merkityksellistä on diabeteksen geneettinen riski. Suomessa yksi viidestä raskaana olevasta sairastaa raskausdiabetesta, mikä tiedetään altistavan äidin myöhemmin elämässä sekä tyyppin 1 että 2 diabetekselle. Myös raskausdiabeetikoiden lapsilla on todettu enemmän veren-

sokeritasapainon häiriöitä, metabolista oireyhtymää ja ylipainoa verrattaessa henkilöihin, joiden äidit eivät ole sairastaneet raskausdiabetesta. Diabeteksen perinnölliseen alttiuteen ei voida vaikuttaa, mutta terveellisten elintapojen ja painonhallinnan tiedetään pienentävän ja siirtävän diabetekseen sairastumista. Synnytyksen jälkeen äitien tulisi hakeutua verensokeritason mittaukseen säännöllisesti.

Lääkehoito valitaan lähitulevaisuudessa yksilöllisesti

Perimämme tiedetään vaikuttavan lääkehoidon vaikuttavuuteen ja sopivuuteen sekä haittavaikutusten esiintymiseen. Näyttää todennäköiseltä, että jo lähitulevaisuudessa meillä on kliinisessä käytössä testipatteristo tärkeimpien lääkehoitoon vaikuttavien geenimuutosten selvittämiseen. Esimerkkinä tällaisista lääkkeistä ovat kodeiini (kipulääke), useat masennuslääkkeet, beetasalpaajat, verenhennuslääkkeet (varfariini, klopidooreeli) ja epilepsialääke (karbamatsipiini).

Kodeiinin on kuvattu aiheuttaneen hengityslamaa, myös imeväisillä. Kirjallisuudessa on kuvattu äidin kodeiinin käytön yhteydessä kahden viikon ikäisen vauvan menehtyneen morfiinin aiheuttamaan hengityslamaan. Äidinmaitoon tiedetään erittyvän morfiinia kodeiinin käytön yhteydessä vain vähän, mutta pienetkin määrät voivat kumuloitua ja aiheuttaa hengityslamaa. Lääkehoitoon liittyvä ohjaus ja potilaan tarkkailu ovat tärkeitä potilasturvallisuuteen liittyviä tekijöitä.

Geenitiedon soveltaminen kättilön työssä edellyttää osaamisen kehittämistä ja hoitosuosituksen uudistamista. Isona haasteena on uuden tiedon yhdistäminen eettisesti kestävään potilasohjaukseen. ●

Lähteet voi pyytää toimituksesta.

GENEETTINEN TIETO POTILASOHJAUKSESSA

- Tunnista asiakkaat, jotka tarvitsevat tai voivat hyötyä perinnöllisyysneuvonnasta.
- Muista perimään liittyvän tiedon sensitiivisyys ja palveluiden asiakaslähtöisyys.
- Huomioi asiakkaan tapa vastaanottaa ja ymmärtää informaatiota sekä kulttuuriset tekijät.
- Tue asiakkaan tietoon perustuvaa päätöksentekoa.
- Muista oman osaamisesi rajat.
- Havainnollista tietoa/tulosta väärinymmärrysten välttämiseksi.
- Pidä huolta oman ammattitaidon ylläpitämisestä ja tarjoa asiakkaalle ja kollegoille pätevää tietoa.