



VANHEMPIEN OHJAUS

SIKIÖTUTKIMUKSISSA

Tuotokseen painottuva opinnäytetyö

Elisa Lankinen

Opinnäytetyö
Joulukuu 2013
Hoitotyön koulutusohjelma
Kättilötyön suuntautumis-
vaihtoehto

TAMPEREEN AMMATTIKORKEAKOULU
Tampere University of Applied Sciences

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Hoitotyön koulutusohjelma
Kättilötyön suuntautumisvaihtoehto

ELISA LANKINEN:

Vanhempien ohjaus sikiötutkimuksissa
Tuotokseen painottuva opinnäytetyö

Opinnäytetyö 62 sivua, joista liitteitä 7 sivua
Joulukuu 2013

Opinnäytetyön tarkoituksena oli toteuttaa kattava raportti sikiötutkimuksista, niillä havainnoitavista sikiön poikkeavuuksista sekä vanhempien ohjauksesta sikiötutkimusten parissa työskentelevien kättilöiden käyttöön. Lisäksi opinnäytetyön pohjalta tuli tuottaa vanhemmille lähetettävä kirjallinen ohje sikiödiagnostisista tutkimuksista, kun raskaana oleva on saanut sikiöseulontatutkimuksista poikkeavan tutkimustuloksen.

Opinnäytetyön tehtävinä oli selvittää sikiön normaalia kehitystä, sikiötutkimuksia, sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksia sekä vanhempien ohjausta sikiötutkimusten yhteydessä. Teoreettiset lähtökohdat ovat opinnäytetyön tilaajan määrittelemiä. Tavoitteena oli kehittää vanhempien ohjausta ja siten vaikuttaa heidän kokemuksiinsa sikiötutkimuksista.

Sikiötutkimukset jakautuvat avoterveydenhuollossa toteutettaviin sikiöseulontoihin sekä erikoissairaanhoidossa tietyin indikaatioin toteutettaviin sikiödiagnostisiin tutkimuksiin. Sikiödiagnostiikan yleisimpänä indikaationa on poikkeava tutkimustulos sikiöseulontojen varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa tai rakenneultraäänitutkimuksessa. Sikiötutkimukseen liittyy vaikeita eettisiä ongelmia, sillä seulottavaan tautiin tulisi aina olla olemassa hoitomuoto. Vaikean sikiöpoikkeavuuden yhteydessä päädytään kuitenkin useimmiten raskaudenkeskeytykseen.

Vanhempia ohjataan sikiötutkimusten yhteydessä lainsäädännön, eettisten ohjeiden ja laadullisten tekijöiden asettamassa kontekstissa. Sikiödiagnostisilla tutkimuksilla havaitun poikkeavuuden kertomisen lähtökohtana tulee olla perheen vointi ja arvomaailma. Ohjausta tulee antaa hienovaraisesti suullisessa ja kirjallisessa muodossa, sillä järkyttynyt ihminen ei välttämättä sisäistä saamaansa tietoa, jolloin väärinkäsitysten riski kasvaa. Ensitiedon tulee perustua tosiasioihin, mutta ohjaajan täytyy huomioida vanhempien sen hetkinen psykologinen sietokyky.

Asiasanat: sikiö, poikkeavuus, vanhemmat, ohjaus

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Degree programme in Nursing and Health Care
Midwifery

ELISA LANKINEN:
Guiding parents in foetal examinations

Bachelor's thesis 62 pages, appendices 7 pages
December 2013

The aim of this thesis was to make a comprehensive report about foetal examination, foetal anomalies and counselling for the parents. The report is for midwives who work at the maternity clinic. The aim of this thesis was also to produce a guide about foetal examination to parents who have higher risks for having a child with abnormalities.

In this thesis, normal foetal development, foetal examination, foetal anomalies and counselling of the parents during foetal examination were studied. The theoretical frame was defined by the counterpart in the field, who ordered this thesis. The goal of this thesis was to develop the counselling of the parents, and by that, affect the parents' experience of foetal examination.

In Finland foetal examinations are divided into two categories. These categories are foetal screenings, and invasive foetal examinations in special health care. The most common indication of an invasive foetal examination is an abnormal test result of a foetal screening. Foetal examinations are related to complex ethical dilemmas, as the screened disease should always have a form of therapy available. That is not the case when considering severe foetal anomalies that usually lead to termination of pregnancy.

The counselling of the parents during foetal examination is based on legislation and ethical instructions. When the parents are informed of the diagnosed foetal anomaly, counselling must be based on the parents welfare and set of values. A midwife must be discreet when she is counselling the parents. Instructions are given verbally and in writing in order to avoid misunderstandings. The first information of diagnosed foetal anomaly must be based on facts but the counselor must pay attention to current psychological endurance of the parents.

Key words: foetus, anomaly, parents, counselling

SISÄLLYS

| | | |
|-------|--|----|
| 1 | JOHDANTO..... | 6 |
| 2 | TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITTEET..... | 7 |
| 3 | SIKIÖN KEHITYS | 8 |
| 3.1 | Varhaiskehitys | 8 |
| 3.2 | Elinjärjestelmien kehitys..... | 9 |
| 4 | SIKIÖTUTKIMUKSET..... | 14 |
| 4.1 | Sikiöseulonnat..... | 14 |
| 4.1.1 | Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus | 15 |
| 4.1.2 | Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta | 16 |
| 4.1.3 | Rakenneultraäänitutkimus..... | 17 |
| 4.2 | Sikiödiagnostiikka | 18 |
| 4.2.1 | Istukkavillusbiopsia | 19 |
| 4.2.2 | Lapsivesitutkimus | 20 |
| 4.2.3 | Napasuonipunktio | 21 |
| 5 | SIKIÖN POIKKEAVUUDET..... | 22 |
| 5.1 | Kromosomipoikkeavuudet..... | 22 |
| 5.1.1 | 13-trisomia | 23 |
| 5.1.2 | 18-trisomia | 23 |
| 5.1.3 | 21-trisomia | 23 |
| 5.1.4 | Klinefelterin oireyhtymä | 24 |
| 5.1.5 | Turnerin oireyhtymä..... | 25 |
| 5.2 | Rakennepoikkeavuudet | 26 |
| 5.2.1 | Isoloidut anomaliat..... | 27 |
| 5.2.2 | Pikkuanomaliat..... | 28 |
| 5.2.3 | Monianomaliat | 28 |
| 6 | VANHEMPIEN OHJAUS SIKIÖTUTKIMUKSISSA | 30 |
| 6.1 | Ammatillinen ohjaus..... | 30 |
| 6.2 | Ohjauksen laatu..... | 30 |
| 6.3 | Lainsäädäntö ja eettiset lähtökohdat | 31 |
| 6.4 | Vuorovaikutus ohjauksen osana | 33 |
| 6.4.1 | Vuorovaikutusorientaatiot..... | 34 |
| 6.4.2 | Vuorovaikutus ja ohjaus sikiötutkimusten yhteydessä | 36 |
| 6.4.3 | Ensitiedon antaminen | 37 |
| 6.4.4 | Vuorovaikutus ja ohjaus sikiön poikkeavuuden yhteydessä..... | 38 |
| 7 | OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS | 41 |
| 7.1 | Tuotokseen painottuva opinnäytetyö | 41 |

| | |
|--|----|
| 7.2 Kirjallinen ohje | 41 |
| 7.3 Opinnäytetyön tuotos | 42 |
| 8 POHDINTA..... | 44 |
| 8.1 Opinnäytetyöprosessin kuvaus | 44 |
| 8.2 Opinnäytetyön luotettavuus ja eettisyys | 45 |
| 8.3 Kehitysehdotukset ja kättilötyön kehittämistehtävä | 46 |
| 8.4 Johtopäätökset..... | 47 |
| LÄHTEET..... | 50 |
| LIITTEET | 56 |
| Liite 1. Aiheeseen liittyvät tutkimukset..... | 56 |
| Liite 2. Ohje vanhemmille..... | 58 |

1 JOHDANTO

Sikiötutkimukset jaetaan kahteen osaan; äitiyshuollossa toteutettaviin seulontatutkimuksiin sekä tietyin indikaatioin toteutettaviin sikiödiagnostisiin tutkimuksiin. (Salonen-Kajander 2009.) Sikiöseulontoja määritetään lainsäädännössä niin, että seulontaan osallistuminen perustuu vapaaehtoisuuteen ja seulottavaan ryhmään kuuluvilla on oltava mahdollisuus saada riittävästi tietoa seulonnan tavoitteista, vaikuttavuudesta sekä mahdollisista riskeistä. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 339/2011.)

Poikkeavaa lasta odottavan perheen tilanne on haastava, sillä raskauden tuoman muutoksen lisäksi perhe joutuu kohtaamaan jokaista perheenjäsentä koskettavan kriisin. Tällöin vanhemmat toivovat asiantuntevaa ohjausta juuri heidän tilanteeseensa liittyen. (Maijala 2004, 34, 38.) Tämän vuoksi tässä opinnäytetyössä käsitellään sikiötutkimuksiin ja sikiön poikkeavuuteen liittyvää vanhempien ohjausta käsitteellisenä, laadullisena ja vuorovaikutukseen pohjautuvana ilmiönä. Laadultaan hyvää ohjausta rajataan sekä lainsäädännöllä että ammattiryhmien eettisillä ohjeilla (Lahtinen 2006, 6).

Ensietotilanteessa ohjaajan kokonaisvaltainen läsnäolo, sanattoman viestinnän keinot sekä avoimuus ja ajankäyttö kohoavat tärkeään asemaan asiakkaan tiedon sisäistämisen prosessissa, sillä asiakkaan tiedon sisäistäminen tapahtuu vaativissa vuoropuheluissa, jolloin perheelle kehittyy ymmärrys siitä mitä saatu tieto tarkoittaa. (Hänninen, K.) Kirjallinen ohjausmateriaali toimii suullisen ohjauksen työkaluna, sillä tällöin asiakkaalla on mahdollisuus palata käsiteltyyn aiheeseen myöhemmin virallisen lähteen kautta (Kynäs, Kääriäinen, Poskiparta, Johansson, Hirvonen & Renfors, . 2007, 124).

Kätilötyön harjoittamisen tulee olla näyttöön perustuvaa toimintaa niin, että kätilön teoreettinen osaaminen käsittää ajan tasalla olevan hoitotieteellisen ja kätilötyössä tarvittavan lääketieteellisen tiedon (Pienimaa 2006, 29). Tämän vuoksi tässä opinnäytetyössä on käsitelty sikiön kehitystä, sikiötutkimuksia ja sikiön poikkeavuuksia lääketieteellisestä näkökulmasta. Opinnäytetyön teoreettiset lähtökohdat ja käsittelyn näkökulma ovat työn tilaajan määrittelemiä, jotta opinnäytetyön raportti toimii kattavana tietopakettina sikiötutkimusten yhteydessä työskenteleville kätilöille. Työn tuotos on vanhemmillemme lähetettävä kirjallinen ohje sikiödiagnostiikasta sikiöseulonnoissa poikkeavan tuloksen saaneille odottajille.

2 TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITTEET

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on toteuttaa raportin muodossa kattava tietokokoisuus sikiötutkimuksista ohjausta antaville kätilöille sekä vanhemmille lähetettävä kirjallinen ohje sikiödiagnostiikasta Tampereen yliopistollisen sairaalan äitiyspoliklinikalle.

Opinnäytetyön tehtävinä on selvittää seuraavat asiat:

1. Millaista on normaali sikiön kehitys?
2. Mitä ovat sikiötutkimukset?
3. Mitä ovat sikiön rakenne- ja kromosomipoikkeavuudet?
4. Millaista on sikiötutkimuksiin liittyvä vanhempien ohjaus?

Tämän opinnäytetyön tavoitteena on kehittää vanhempien ohjausta sikiötutkimusten suhteen ja siten vaikuttaa heidän kokemuksiinsa sikiötutkimuksista.

3 SIKIÖN KEHITYS

3.1 Varhaiskehitys

Hedelmöittynyttä munasolua kutsutaan tsygootiksi ja sen ensimmäistä solunjakautumista seuraa nopeasti sarja mitooseja, jolloin solujen lukumäärä lisääntyy munasolun kettokerroksen määrittämässä tilassa. Mitooseissa muodostuneet blastomeerit pienenevät kooltaan munasolun keton sisällä, sillä solujen pinnalla olevat glykoproteiinit muuttuvat mahdollistamaan solujen tarttumisen toisiinsa vasta blastomeerien määrän ollessa yhdeksästä kuuteentoista kappaletta. Tällöin mahdollistuu myös parempi solujen välinen viestintä. Nämä tapahtumat ovat perusedellytys myöhemmän kehityksen ja erilaistumisen kannalta. (Litmanen 2006, 115-116; Bjålie, Haug, Sand, Sjaastad & Toverud 2009, 420-426; Ross & Pawlina 2006, 783-786.)

Munasolun hedelmöittyminen tapahtuu noin 12-24 tuntia munasolun irtoamisen jälkeen. Noin kolme vuorokautta hedelmöittymisen jälkeen tsygootti on muuttunut aiempaa kiinteämmäksi solumuodostelmaksi, jota kutsutaan morulaksi eli muurainasteeksi. Tällöin solut ovat muuttuneet epiteelimäisiksi ja morulaan muodostuu kaksi solukerrosta. Nämä ovat morulan pinnalla olevat trofoblastisolut sekä niiden alla sijaitseva sisäsolumassa. Näistä sisäsolumassan soluista muodostuvat kehityksen edetessä kaikki tarvittavat solutyypit sekä osa sikiökalvoista. Trofoblastisoluista alkunsa saavat istukka ja osa kalvoista. (Litmanen 2006, 116-117.)

Seuraavassa varhaiskehityksen vaiheessa morulan trofoblastisolut päästävät natriumia soluvälitilaan, jolloin morulan sisälle pääsee nestettä. Tämä neste eriyttää soluja toisistaan niin, että morulan sisälle muodostuu blastoseele. Näin morulasta on muodostunut nesteen täyttämä blastula eli rakkula-aste. Rakkulan ontelo kasvaa nesteen määrän lisääntyessä. Tällöin blastula muuttuu varhaiseksi alkiorakkulaksi, jota kutsutaan blastokystiksi. Blastokystin soluissa käynnistyy toiminnallinen eriytyminen ja sisäsolumassan ontelonpuoleiset solut erilaistuvat varhaiseksi endodermiksi. Myös munasolun ketto kattoaa ja varhainen alkiorakkula muuttuu myöhäiseksi blastokystiksi. (Litmanen 2006, 117-118; Bjålie ym 2009, 424-426.)

Implantaatio eli alkiorakkulan kiinnittyminen kohdun limakalvoon tapahtuu noin kuusi päivää hedelmöityksen jälkeen. Tällöin blastokystin trofoblastisolut kiinnittyvät kohdun limakalvon epiteelikerrokseen ja alkavat erilaistua kahdeksi kerrokseksi. Nämä kerrokset ovat sisempi sytotrofoblastikerros sekä ulompi synsytiotrofoblastikerros. Blastokystin hautauduttua täysin kohdun limakalvoon trofoblastikerrokseen muodostuu onteloita, jotka ovat olennaisessa osassa istukan rakenteiden kehittämisessä. Implantaatiovaihe päättyy alkiokehityksen toisella viikolla. Tällöin sisäsolumassassa tapahtuu muutoksia, jolloin osa sisäsolumassan keskellä sijaitsevista soluista kuolee ja niiden tilalle muodostuu ontelo. Tämän ontelon amnioblastisolut muodostavat vesikalvon. Ontelon alemmasta osasta muodostuu alkiolevy, jossa on varhaisessa muodossaan kaksi kerrosta; epiblasti ja sen alapuolinen hypoblasti. (Litmanen 2006, 118; Tortora & Derrickson 2009, 1134-1138.)

Alkiokerrosten muodostumisen vaihetta kutsutaan gastrulaatioksi. Se alkaa kolmannelta kehitysviikolta ja päättyy viidenteen kehitysviikkoon. Gastrulaation aikana epiblastisolukko erilaistuu kolmeksi eri alkiokerrokseksi, jotka ovat ektodermi, mesodermi sekä endodermi. Hypoblastikerros häviää kehityksen edetessä ja sen paikalle muodostuu myöhemmin suu. Epiblastikerroksen takareunan solut jakautuvat nopeasti ja alueelle muodostuu alku-uurre. Epiblastin soluja kulkeutuu uurteen kautta epiblastin alapuolelle, jolloin muodostuu endodermiksi kutsuttu alkiokerros. Mesodermi puolestaan muodostuu epiblastin ja endodermin väliin jääneistä soluista. Epiblastiin jääneet solut muodostavat ektodermikerroksen menetettyään monikykyisyytensä. (Litmanen 2006, 118.)

3.2 Elinjärjestelmien kehitys

Ihmisen hermoston kehitys alkaa sikiökehityksen varhaisessa vaiheessa ja jatkuu edelleen lapsen synnyttyä, sillä hermoston kypsyminen ja toimintojen hienosäätö tapahtuvat vasta syntymän jälkeen. Keskushermosto kehittyy indusoituneista neuroepiteelisoluista, jotka muodostavat aluksi hermostolevyn sikiön selkäpuolelle noin kolmannelle kehitysviikolla. Hermostolevyn solut muodostavat kourun, jonka syveneminen ja reunojen umpeutuminen saa aikaan hermostoputken, joka irtoaa ektodermistä. (Salminen 2003, 163.)

Hermostoputki sulkeutuu noin neljännellä kehitysviikolla, jonka jälkeen hermostokudos osallistuu aistielinten ja pään alueen plakoidien muodostumiseen. Hermostoputken sul-

keutuessa sen reunoilta irtoaa myös hermostopienan soluja, jotka kulkeutuvat eri puolille sikiötä osallistuen ääreishermoston ja eri kudosten kehitykseen. Hermostoputken sulkeutumisen jälkeen putken etuosa laajenee ja muodostaa vähitellen aivojen eri osat. Taaemmasta hermostoputken osasta kehittyy selkäydin. Viidennen kehitysviikon jälkeen alkiolla on viisi aivorakkulaa; Isoaivot, väliaivot, keskiaivot, taka-aivot sekä ydinjatke. (Salminen 2003, 163-167.)

Neuroepiteelin solut jakautuvat kiivaimmin raskauden ensimmäisen kolmanneksen lopulla ja toisen kolmanneksen alussa. Nämä kantasolut kykenevät tuottamaan kaikki hermoston erilaiset solutyypit. Tämän vuoksi hermostoputki muuttuu yksikerroksisesta käsittämään lukemattomia kerroksia ja sikiön keskushermosto moninkertaistuu ja muuttaa muotoaan. Aivokuori muodostuu toistuvien solunvaellusaaltojen kautta niin, että myöhempien aaltojen solut asettuvat aiempien päälle. Tällöin muodostuu isoaivokuoren tyypillinen rakenne. Hermoston karkea verkostoituminen tapahtuu raskauden lopulla, jolloin paikoilleen asettautuneet neuronit muodostavat synapsiyhteyksiä toisiin neuroneihin. Hermoston kehittyminen jatkuu edelleen syntymän jälkeen. (Vanhatalo, Soinila, Iivanainen 2006, 626-628.)

Nielukalvo muodostaa alkion primitiivisen suuaukon eli stomodeumin pohjan, joka puhkeaa noin kolmannella sikiökehityksen viikolla. Tällöin avautuu yhteys suuaukosta suoleen. Stomodeumia reunustavat ulokkeet ja pullistumat muodostavat kasvot, sillä näiden ulokkeiden kehittyminen, kasvaminen ja toisiinsa sulautuminen muodostavat otsan, nenän, ylä- ja alaleuan, huulet, suulaen sekä kielen. (Thesleff 2003b, 205, 208.) Hampaiden kehitys puolestaan alkaa hammasjuosteita, jotka voidaan havaita paksuntumina ektodermissä hampaiden kohdalla stomodeumissa. Maitohampaiden kehittyminen alkaa jo viiden viikon alkioiässä, vaikka ne puhkeavat vasta noin puoli vuotta lapsen syntymän jälkeen. (Thesleff 2003a, 222-223.)

Ihmisen iho muodostuu ektodermaalisestä orvaskedestä eli epidermiksestä ja sen alla olevasta verinahasta eli dermiksestä. Pään alueen dermis on saanut alkunsa hermostopienan soluista, mutta muualla se on mesodermaalista alkuperää. Yksinkertainen ektodermi alkaa kerrostua noin kuudennella kehitysviikolla. Myös ihon pigmenttiä määrittävät solut eli melanosyytit ovat peräisin hermostopienasta, josta ne kulkeutuvat ja tunkeutuvat epidermikseen. Melanosyytit määrittävät ihon värin lisäksi myös hiusten ja silmien värin. (Thesleff 2003a, 218.)

Keuhkot, haima, maksa ja suolisto muodostuvat alkusuolesta. Niiden epiteelirakenteet, kuten limakalvot ja rauhasepiteelit ovat saaneet alkunsa endotermista, kun taas niiden rustot, lihakset ja sidekudokset ovat peräisin mesodermista. Suoliston hermotus on peräisin hermostopinasta. Keuhkojen kehitys alkaa noin neljännellä alkioviikolla, kun keuhkosilmu pullistuu kidussuolesta. Noin viikkoa myöhemmin silmu jakautuu kahdeksi pääkeuhkoputken aiheeksi. Samanaikaisesti kidussuoli jakautuu pituussuunnassa kahtia, jolloin etuseinästä muodostuu henkitorvi eli trakea ja takaseinästä puolestaan ruokatorvi, esofagus. (Sariola 2003, 250-251.)

Vasen pääkeuhkoputken aihe jakautuu kahteen haaraan, joista kehittyvät vasemman keuhkon ylä- ja alalohkot. Oikeasta pääkeuhkoputken aiheesta jakautuu kolme haaraa, jolloin muodostuu oikean keuhkon ala-, keski- ja ylälohkot. Pääkeuhkoputket jatkavat jakautumistaan niin, että seitsemänteen sikiökuukauteen mennessä niistä on muodostunut keuhkoputket ja niistä edelleen jakautuneet ilmatiehyet. Raskauden kahden viimeisen kuukauden aikana alkavat kehittyä keuhkotuuletuksen kannalta välttämättömät alveolit eli keuhkorakkulat, joiden määrän lisääntyminen jatkuu edelleen lapsen syntymän jälkeen. (Sariola 2003, 250-251.)

Alkusuoli muodostuu, kun sikiö kuroo osan ruskuaispussista sisäänsä edestä, takaa ja sivuilta. Näin muodostuu putkimainen rakenne, jonka etu- ja takaosa jäävät umpipusseiksi ja niistä kehittyvät kidussuoli ja takasuoli. Sikiön alkusuoli on jaettu neljään alueeseen, joista nielu käsittää alueen suuaukosta keuhkosilmuun ja kidussuoli puolestaan keuhkosilmusta maksasilmuun. Keskisuolen alue saa alkunsa maksasilmusta ja loppuu poikittaisen koolonin toiseen kolmannekseen, jonka jälkeen alkaa takasuolen alue, joka päättyy viemärisuoleen. (Sariola 2003, 254-255.)

Mahalaukku kehittyy kidussuolesta pussimaisena laajentumana ja kääntyy neljännen ja kuudennen raskausviikon välillä pystysuorasta melkein vaakasuoraan asentoon pussimaiseksi rakenteeksi. Pohjukkaissuoli muodostuu kidussuolen loppuosasta sekä keskisuolen alkuosasta, mutta suurin osa ohut- ja paksusuolesta ovat kuitenkin peräisin keskisuolesta. Suolisto kiertyy erilaistumisensa aikana noin 180 astetta vastapäivään, jolloin umpisuoli laskeutuu oikealle vatsaontelon alaosaan. (Sariola 2003, 254-255; Brantberg 2007, 19.)

Takasuolen loppupää on kahdeksanteen kehitysviikkoon saakka rakenteeltaan kalvo-
mainen, kunnes kalvon puhjetessa alkaa kehittyä perä- ja virtsanjohtimen aukot. (Sa-
riola 2003, 254-255; Brantberg 2007, 19.)

Hematopoeesi eli sikiön verenmuodostus saa alkunsa noin kolmannella kehitysviikolla-
viikolla ruskuaispussin verisaarekkeissa, mutta siirtyy kuitenkin pian para-aortaaliselle
ja aortta-gonadi-mesonefros-alueelle. Verisaarekkeiden keskellä sijaitsevat solut muo-
dostuvat hematopoeettisiksi kantasoluiksi, joista kaikki veren solutyypit saavat alkunsa.
Verisaarekkeiden yhdistyessä toisiinsa muodostuu hiussuonten eli kapillaarien primitii-
vinen verkosto. Verisuonet voivat joko erilaistua mesenkymaalisesta solukosta tai muo-
dostua kasvamalla jo olemassa olevista verisuonista. Verisuonten kehittymisessä veren
virtausnopeus, paine sekä geneettiset tekijät määrittävät mistä kapillaarista kehittyä val-
timo tai laskimo ja mitkä pysyvät hiusverisuonina. Sikiön verisuonten verkosto muok-
kautuu raskauden aikana useita kertoja eri elinten muodostuessa ja kasvaessa. (Sainio &
Sariola 2003, 260-262, 266.)

Sikiön varhainen sydänputki on symmetrinen sen keskiviivan molemmin puolin. Aikui-
selle tyypillinen sydämen vasemman ja oikean puoliskon epäsymmetrisyys syntyy, kun
sikiön varhainen sydänputki kiertyy sydämen lohkojärjestelmien sekä ulosvirtaus-
kanavien kehittymistä ja lopullista sijoittumista varten. Sikiön sydän aloittaa sykkimisen
noin 22. kehityspäivän tienoilla ja verenkierto käynnistyy noin neljännellä raskausvii-
kolla, kun sikiön napalaskimosta, valtalaskimosta sekä ruskuaispussin laskimoista kul-
keutuu verta laskimolaajennuksen kautta sydämen eteiseen. (Sainio & Sariola 2003,
267-270.)

Ihmisen virtsa- ja sukupuolielimet ovat sikiöaikaisen kehityksen suhteen kiinteästi si-
doksissa toisiinsa, vaikka ne ovatkin toiminnaltaan ja rakenteeltaan erilaisia. Molemmat
elinjärjestelmät kehittyvät samasta mesodermaalaisesta harjanteesta kolmannelta kehi-
tysviikolta alkaen. Virtsaelinten muodostuminen käynnistyy, kun mesodermi jakautuu
kolmeen osaan, jolloin välimesodermistä kehittyä virtsa- ja sukupuolielimet ja niiden
johdannaiset. Tästä poikkeuksena ovat kuitenkin virtsarakko sekä virtsaputki, sillä ne
saavat alkunsa urogenitaalisinuksien eli virtsa- ja sukuelinpoukaman laajentuneesta ylä-
ja alaosasta. Munuaisten kehitys voidaan jakaa kolmeen päävaiheeseen, jotka ovat al-
kumunuainen, esimunuainen sekä pysyvä munuainen. (Sainio 2003, 276-282.)

Nimensä mukaisesti pysyvä munuainen eli metanefros on munuaisten ainoa lopullinen kehitysvaihe, sillä alkumunuaiset ovat toimimattomat ja surkastuvat pian muodostumisensa jälkeen. Esimunuaiset kehittyvät neljännellä alkioviikolla ja toimivat muutaman viikon, kunnes pysyvät munuaiset ovat muodostuneet. Pysyvät munuaiset alkavat kehittyä viidennellä alkioviikolla ja niiden suodatustoiminta käynnistyy noin neljä viikkoa myöhemmin. (Litmanen 2006, 139-140.)

Sukupuolielinten kehityslinja määräytyy hedelmöityksessä geenien mukaisesti. Alkuvaiheessa alkio on kuitenkin bipotentiaalinen, sillä sukupuolirauhasten aiheista ja primitiivisestä virtsa- ja sukupuolielimistöstä on mahdollista kehittyä joko miehen tai naisen virtsa- ja sukupuolielimistö. Y-kromosomin omaavat tsygootit kehittyvät miehiksi, joten sukupuolirauhasten aiheista muodostuu varhaiset kivekset, joiden kehitys ja toiminta ohjaavat muiden miehen sukupuolielimistön rakenteiden kehitystä. (Litmanen 2006, 140-141.)

Varhaisissa kiveksissä olevat Leydigin solut tuottavat Y-kromosomin vaikutuksesta testosteronia, joka muovaa miehen sisäisiin sukupuolielimiin kuuluvien siementiehyiden, lisäkiestiehyiden, siemenjohdinten, rakkularauhasten sekä siemenheittotiehyiden kehitystä. Naisen sukupuolielimistö muodostuu testosteronin puuttuessa ja X-kromosomin vaikutuksesta, kun Müllerin tiehyiden yläosasta kehittyy munanjohtimet. Kohtu ja emättimen yläosa kehittyvät tiehyiden loppuosasta, kun taas emättimen alaosa muodostuu virtsasukupuolipoukaman pullistumasta. (Litmanen 2006, 140-141.)

Sikiön raajat muodostuvat reunamesodermistä ja ektodermistä koostuvista raajasilmuista. Raajasilmun reunamesodermistä tiivistyvistä rustoaineista kehittyvät raajojen luut, kun taas raajojen lihakset ovat peräisin alkujaokkeiden eli somiittien soluista, jotka kulkeutuvat muodostuvaan raajaan. Alkion yläraajojen silmut muodostuvat noin 24. kehityspäivän iässä, kun taas alaraajojen silmut pystytään havaitsemaan noin 28. päivän ikäiseltä alkioilta. (Partanen 2003, 228-229.)

4 SIKIÖTUTKIMUKSET

4.1 Sikiöseulonnat

Sikiön poikkeavuuksien seulonnat perustuvat valtioneuvoston asetukseen seulonnoista. Asetuksen mukaan jokaisen kunnan täytyy järjestää terveydenhuoltonsa niin, että kaikilla raskaana olevilla naisilla on halutessaan mahdollisuus osallistua raskausajan seulontatutkimuksiin. Raskaana oleville mahdollisiin seulontatutkimuksiin kuuluvat varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, varhaisraskauden yhdistelmäseulonta tai vaihtoehtoisesti keskiraskauden seerumiseulonta sekä rakenneultraäänitutkimus. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 2011/339.) Sikiöseulonnat ovat täysin vapaaehtoisia, joten raskaana olevaa naista ei saa missään tilanteessa painostaa osallistumaan seulontatutkimuksiin. (Leipälä, Hänninen, Saalasti-Koskinen & Mäkelä. 2009, 13; Haake & Kivipelto 2010; 26.)

Vapaaehtoisuuden toteutumisen kannalta on tärkeää, että raskaana oleva nainen saa tarpeeksi oikeaa ja objektiivista tietoa sikiöseulonnoista ennen kuin hän tekee päätöksensä seulontoihin osallistumisen suhteen. (Leipälä ym 2009, 13; Haake & Kivipelto 2010; 26.) Seulontaperiaatteiden mukaan seulontaan osallistumattomuus ei saa vaikuttaa asiakkaan kohteluun, vaan heitä hoidetaan raskauden aikana samalla tapaa kuin seulontoihin osallistuneitakin (Autti-Rämö, Koskinen, Mäkelä, Ritvanen, Taipale & asiantuntijaryhmä 2005, 63).

Sikiöseulontoihin osallistumiseen liittyy raskaana olevalle vaikeita eettisiä ongelmia. Raskaana oleva päättää sikiöseulontoihin osallistumisesta, mutta tutkimuksen kohteena on kuitenkin sikiö eikä raskaana oleva nainen. (Leipälä ym 2009, 11; Getz & Kirkengen 2003.) Lisäksi yleisten seulontaperiaatteiden mukaan seulottavaan tautiin täytyisi aina olla olemassa parantava hoitomuoto, mutta sikiöltä seulottaviin kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksiin löytyy harvoin hoitokeinoa. (Autti-Rämö 2008; Lawson & Pierson 2007.) Raskauden aikana saatu tieto sikiön poikkeavuudesta voi kuitenkin antaa perheelle mahdollisuuden valmistautua sairaan lapsen syntymään. (Leipälä ym 2009, 11).

4.1.1 Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus toteutetaan raskausviikoilla 10+0–13+6. Tutkimuksen tarkoituksena on määrittää raskauden tarkka kesto sekä selvittää sikiöiden lukumäärä ja elossa olo. Varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen ensisijainen tavoite ei ole sikiön mahdollisten poikkeavuuksien havaitseminen, vaan raskauden ja synnytyksen hyvän hoidon varmistaminen. Raskaana olevalla on halutessaan mahdollisuus osallistua vain varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen niin, että hänelle ei toteuteta varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan kuuluvaa sikiön niskaturvotuksen mittausta. (Leipälä ym 2009, 33.)

Raskauden tarkka kesto määritetään varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa luotettavimmin sikiön pää-perämitan perusteella (Økland 2012, 45). Sikiön kallo on mahdollista nähdä selkeänä kaikukuviona ultraäänitutkimuksessa noin kymmenen raskausviikon jälkeen, jolloin sikiön koko ja raskauden kesto voidaan määrittää myös biparietaalimitan avulla. Sikiön kokoa voidaan määrittää raskauden myöhemmissä vaiheissa myös raajojen pitkien luiden, kuten reisiluun mittauksella. (Piironen 2008, 141; Taipale 2006, 343.)

Jos asiakas ei ole halukas kromosomipoikkeavuuksien seulontaan, varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa ei mitata sikiön niskaturvotusta. Asiakkaan kanssa on hyvä sopia menettelytavat ennen tutkimuksen toteuttamista, sillä sikiön selkeästi poikkeava niskaturvotus voidaan havaita varhaisraskauden yleisellä ultraäänitutkimuksella, vaikka sitä ei tutkimuksen yhteydessä erikseen mitattaisi. (Leipälä ym 2009, 33.)

Jos sikiön poikkeava niskaturvotus havaitaan varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä ja asiakas ei ole ollut halukas kromosomipoikkeavuuksien seulontaan, tulee sikiön poikkeavuuteen viittaavat havainnot silti kirjata potilasasiakirjoihin ja niistä täytyy kertoa asiakkaalle. Lisäksi sikiön suuret epämuodostumat voivat näkyä jo varhaisraskauden ultraäänitutkimuksessa, joten asiakkaan täytyy ymmärtää, että kyseessä ei ole vain tilanne, jossa hän pääsee näkemään sikiön, vaan riski sikiön mahdollisten poikkeavuuksien havainnoimiseen on olemassa jo raskauden ensimmäisessä ultraäänitutkimuksessa. (Leipälä ym 2009, 33.)

4.1.2 Varhaisraskauden yhdistelmäseulonta

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa raskaana olevalta otetaan laskimoverinäyte merkkiaineiden pitoisuuksien määrittämistä varten raskausviikoilla 9+0-11+6. Yhdistelmäseulonnan toisena osana mitataan sikiön niskaturvotus varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen yhteydessä raskausviikoilla 11+0-13+6. (Leipälä ym 2009, 34.) Laskimoverinäytteestä tutkitaan vapaan β -istukkagonadotropiinin (β -hCG) ja vapaan proteiini A:n (PAPP-A) pitoisuudet (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363-364).

Normaalin raskauden edetessä raskaana olevan naisen seerumin PAPP-A -pitoisuus kohoaa ja β -hCG -pitoisuus laskee. Sikiön kromosomipoikkeavuuden yhteydessä PAPP-A -pitoisuuden on tutkittu olevan raskauden keston nähden pieni ja β -hCG -pitoisuuden suuri. Poikkeavuuksien yhteydessä sikiön ja istukan kehitystaso jää jälkeen normaalitasosta, jolloin merkkiaineiden pitoisuudet muuttuvat normaalia raskautta hitaammin. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363-364; Rätty 2003, 18-20; Nicolaides 2004, 316-318.)

Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnassa saadut tulokset raskaana olevan laskimoverinäytteestä sekä sikiön mitatusta niskaturvotuksesta eivät vielä itsessään anna asiakkaalle poikkeavaa tulosta seulonnasta. Tutkimustulokset syötetään tietokoneohjelmaan yhdessä odottajan iän, painon ja raskauden tarkan keston kanssa. Tietokoneohjelma laskee asiakkaalle riskiluvun, joka tarkoittaa laskentaohjelman muodostamaa arviota sikiöllä esiintyvän kromosomipoikkeavuuden todennäköisyydestä. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363-364; Leipälä ym 2009, 7, 34.)

Sikiöllä esiintyvän kromosomipoikkeavuuden todennäköisyys todetaan suurentuneeksi, kun riskiluku on suurempi kuin 1:250 tai sikiön mitattu niskaturvotus ylittää 95 persenttiin raja-arvon. Varhaisraskauden yhdistelmäseulonnalla ei ole mahdollista saada diagnoosia sikiöllä esiintyvistä poikkeavuuksista. Poikkeavan seulontatuloksen yhteydessä vanhemmille tarjotaan sikiödiagnostisia jatkotutkimuksia. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364; Allred, Deeks, Neilson & Alfirevic 2010, 3-4.)

Raskaana oleva voi osallistua varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan sijaan seerumiseulonnan, joka toteutetaan 15+0-16+6 raskausviikoilla. Seulontamenetelmistä varhaisraskauden yhdistelmäseulontaa suositellaan ensisijaiseksi vaihtoehdoksi, sillä sen

on todettu olevan näistä kahdesta tarkempi menetelmä kromosomipoikkeavuuksien seulonnassa. 15+0-16+6 raskausviikoilla toteutettavaan seerumiseulontaan voi sen vuoksi osallistua vain, kun varhaisraskauden yhdistelmäseulonta ei ole mahdollinen. (Leipälä ym 2009, 15-16.) Keskiraskauden seerumiseulonnassa sikiön poikkeavuuden todennäköisyyden riskiluku määritetään alfafetoproteiinin eli AFP:n sekä istukkaperäisen gonadotropiinien eli β -hCG:n avulla (Aula 2008, 144).

4.1.3 Rakenneultraäänitutkimus

Raskaana olevan naisen on mahdollista osallistua rakenneultraäänitutkimukseen kerran raskauden aikana raskausviikoilla 18+0-21+6 tai raskausviikon 24+0 jälkeen. (Leipälä ym 2009, 40.) Rakenneultraäänitutkimuksessa sikiötä tarkastellaan vatsanpeitteiden läpi ultraäänianturilla poikkileikkaustasossa pääläelta pakaratasoon saakka ja käydään läpi järjestelmällisesti kaikki sikiön elimet. Sikiön selkäranka ja raajat tarkastellaan myös pitkittäin. Tutkimuksessa kiinnitetään huomiota elinten rakenteeseen, kokoon, toimintaan sekä keskinäisiin suhteisiin sikiön rakenteellisten poikkeavuuksien havaitsemiseksi. (Kirkinen & Ryytänen 2011, 370.) Rakenneultraäänitutkimuksessa tarkasteltavia sikiön rakenteita on havainnollistettu taulukossa 1.

TAULUKKO 1. Rakenneultraäänitutkimus (Taipale 2006, 345).

| | |
|----------------------|--|
| AIVOT | • keskiviivan kaiku, neljäs aivokammio, sivuaivokammiot, pikkuaivot ja päänmuoto. |
| SYDÄN | • Paikka, akseli, eteisten ja kammioiden symmetria, nelikammionäkymä sekä a-v läpät. |
| VATSALAUKKU | • Sijainti palleen suhteen, muoto ja koko. |
| HERMOSTOPUTKI | • Päällä oleva iho, pitkittäinen ja poikittainen näkymä |
| VIRTSARAKKO | • Sijainti, muoto, koko sekä olemassaolo |
| MUNUAiset | • Olemassaolo, munuaisaltaan laajuus, rakenne ja koko. |
| LAPSIVESI | • Riittävyys |
| PITKÄT LUUT | • Olemassaolo, raajojen ojentuminen, liikkeet, jalkaterien sekä käsien asennot. |
| ISTUKKA | • Sijoittuminen kohdussa |

Raskaus on mahdollista keskeyttää ennen 24+0 raskausviikkoa Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirasto Valviran myöntämällä luvalla, kun sikiön epäillänsä sairastavan vaikeaa sairautta tai kärsivän pahasta epämuodostumasta. (Laki raskauden keskeyttämisestä 1970/239; Sikiön poikkeavuuksien seulonnan täytäntöönpanoa tutkiva asiantuntijatyöryhmä 2009, 38.) Halutessaan raskaana oleva voi hakeutua rakenneultraäänitutkimukseen vasta 24+0 raskausviikon jälkeen, jolloin raskauden keskeytys ei ole enää mahdollinen. Mahdollisten rakennepoikkeavuuksien toteaminen voi kuitenkin helpottaa perheen valmistautumista lapsen syntymään ja syntymän jälkeistä lapsen hoidon suunnittelua. (Leipälä ym 2009, 41.)

4.2 Sikiödiagnostiikka

Sikiödiagnostisiin tutkimuksiin sikiöseulontojen poikkeavan tuloksen jälkeen kuuluvat istukkavillusbiospia, lapsivesitutkimus sekä sikiön napasuonipunktio. Sikiödiagnostiset tutkimukset suoritetaan äitiyspoliklinikalla ja useimmiten tutkimuksiin päädytään sikiöseulontojen kautta. Sikiödiagnostisiin tutkimuksiin voidaan päätyä myös perinnöllisyyslääkärin läheteellä, jos vanhempien suvussa esiintyy perinnöllisiä epämuodostumia tai aineenvaihduntasairauksia. Myös vanhempien kromosomipoikkeavuus tai kromosomipoikkeavuuksien esiintyminen suvussa on sikiödiagnostiikan indikaatio. (Tampereen yliopistollinen sairaala, 10.)

Sikiötutkimuksista vastaava kätilö ottaa raskaana olevan vastaan ennen synnytyslääkärin vastaanottoa ja toimenpiteen suorittamista. Kätilö käy raskaana olevan kanssa yhdessä läpi sikiöseulontojen löydökset, asiakkaan anamneesin sekä tehtävän toimenpiteen. Kätilö myös valmistelee potilaan toimenpiteeseen. Kätilön vastaanoton jälkeen synnytyslääkäri tekee raskaana olevalle ultraäänitutkimuksen ja selvittää asiakkaalle toimenpiteen mahdollisuudet ja riskit. Sikiödiagnostiset tutkimukset toteutetaan yhteisymmärryksessä raskaana olevan kanssa. (Tampereen yliopistollinen sairaala, 10.)

4.2.1 Istukkavillusbiopsia

Sikiö ja istukka ovat muodostuneet alun perin samasta munasolusta, joten istukkaa tutkimalla on mahdollista saada tietoa myös sikiön tilanteesta. Istukasta voidaan ottaa näyte 10+0-14+0. raskausviikoilla, mutta yleisimmin istukkavillusbiopsia toteutetaan raskausviikoilla 12+0-13+5. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366; Tampereen yliopistollinen sairaala, 11-12.)

Istukkavillusbiopsiassa raskaana olevan vatsa pestään ja sen ylle asetetaan toimenpide-liina, jolle valmistellaan myös toimenpiteessä tarvittavat välineet. Näytteenotto toteutetaan ultraääniohjauksessa villusbiopsianeulan avulla. Villusbiopsianeulaan kuuluvat ohjainneula sekä biopsianeula. Istukan sijainti funduksessa tai kohdun kyljenpuoleisilla sivuilla helpottaa näytteenottoa, sillä tällöin pistoreitille saadaan pitkittäin mahdollisimman paljon istukkakudosta. Istukan sijainti kohdun etuseinämässä vaikeuttaa näytteen ottamista. Myös istukan sijainti kohdun takaseinämässä saattaa aiheuttaa sen, että istukkavillusbiopsiasta täytyy pidättäytyä ja kokeilla toimenpidettä mahdollisesti myöhemmin raskauden ollessa pidemmällä. (Tampereen yliopistollinen sairaala, 11-12.)

Istukkavillusbiopsiassa villusnäyte imetään ohjainneulasta erillisellä biopsianeulalla. Näytteen imemisen aikana istukkakudoksessa tehdään sahaavaa edestakaista liikettä ja avustava kätilö varmistaa mikroskoopilla näytteen riittävän villusmäärän. Riittävän istukanvillusmäärän saaminen vaatii yleensä 2-4 erillistä imua. Jos villuksia ei saada ensimmäisellä tai toisella imaisulla tulee neulan sijainti tarkistaa ja mahdollisesti kokeilla näytteenottoa uudelleen. Istukkavillusbiopsiaan liittyy noin yhden prosentin riski keskenmenoon. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366; Tampereen yliopistollinen sairaala, 11-12.)

Istukkavillusbiopsiassa näytteen vapaasta sikiöperäisestä DNA:sta toteutetaan kvantitatiivisen PCR-tutkimuksen avulla määrittäminen, jossa tutkitaan vain sikiön 13-, 18- ja 21-kromosomien sekä sukupuolikromosomien lukumäärä. Tarvittaessa tutkitaan koko kromosomisto. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366; Fimlab laboratoriot oy 2012a; Fimlab laboratoriot oy 2012c.) Tutkimuksilla pyritään tunnistamaan sikiön normaalista poikkeava geeniannos, jonka jälkeen raskaana oleva ja hänen tukihenkilönsä ohjataan perinnöllisyysneuvontaan jos he ovat neuvontaan halukkaita. Lisäksi istukkanäytteen vapaata sikiöperäistä DNA:ta voidaan tutkia myös vertailevan genomisen hybridisaation

avulla, jolloin voidaan havaita myös sikiön muita poikkeavuuksia, kuten sikiön perimäaineksen ylimäärä eli duplikaatio tai vajuus eli deleetio. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366; Fimlab laboratoriot oy 2012a.)

4.2.2 Lapsivesitutkimus

Lapsivesitutkimus keskiraskauden sikiödiagnostiikassa toteutetaan useimmiten 15+0-17+0 raskausviikoilla. Tarvittaessa tutkimus voidaan tehdä myös myöhemmin raskauden edetessä. Lapsivesitutkimuksen diagnostinen merkitys perustuu lapsiveteen päätyneiden sikiön solujen tutkimiseen, sillä lapsiveteen erittyy hilseilyn myötä soluja sikiön keuhkoista, iholta, virtsateistä sekä sikiökalvoista. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366.)

Lapsivesitutkimuksessa raskaana olevan vatsa pestään ennen toimenpidettä ja vatsalle asetetaan toimenpideliina, jolle kerätään tutkimuksessa tarvittavat välineet. Lapsivesitutkimus toteutetaan ultraääniohjauksessa amniosenteesineulalla. Neula viedään raskaana olevan vatsanpeitteiden, kohdun seinämän ja sikiökalvojen läpi ja otetaan näytteeksi 10-20 millilitraa lapsivettä. Seulontaposiitivisuuden vuoksi tehtävässä lapsivesitutkimuksessa toteutetaan PCR -määritys. Samalla tutkitaan myös alfafetoproteiinin pitoisuus lapsivedessä. Tarvittaessa lapsivedestä voidaan tutkia koko kromosomisto. Lapsivesitutkimukseen liittyy noin 0,5 prosentin keskenmenon riski. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366; Tampereen yliopistollinen sairaala, 12-13.)

Sikiöiden identifiointiin tulee kiinnittää tarkasti huomiota, jos lapsivesitutkimus toteutetaan kaksosraskaudessa. Oikeiden lapsivesionteloiden löytämiseen tulee kiinnittää huomiota virheilta välttymiseksi. Tämän vuoksi useimmiten ensiksi punktoidun sikiön lapsivesionteloon ruiskutetaan 0,3 millilitraa indigokarmiinia, jolloin toisen sikiön lapsivesinäytettä otettaessa kirkas lapsivesi osoittaa, että kyseessä todella on toisen sikiön lapsivesiontelo. Värjäytynyt lapsivesinäyte puolestaan kertoo, että näyte on otettu ensiksi tutkitun sikiön lapsivesiontelosta. (Tampereen yliopistollinen sairaala, 12-13.)

4.2.3 Napasuonipunktio

Sikiödiagnostiikkaan lukeutuviin tutkimuksiin kuuluu lisäksi sikiön napasuonipunktio. Napasuonipunktion tavoitteena on saada sikiöstä verinäyte tämän napalaskimon kautta, jotta voidaan havainnoida sikiön hematologisia ongelmia. Sikiön napalaskimon verinäytteestä on kuitenkin mahdollista saada kromosomisto määritettyä nopeasti, jos tämä on tarpeen. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364-366, 368; Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri.)

Napsuonipunktiossa raskaana olevan vatsan alue pestään ja se peitellään steriilillä toimenpideliinalla. Vatsanpeitteet lävistetään ohuella amniosenteesineulalla. Sikiön napalaskimoverinäytteen ottamiseen tarvitaan myös ultraäänilaitte, jossa on punktio-ohjelma. Näyte otetaan ultraääniohjauksessa. Vatsanpeitteitä ei pidetä erityisen kipuherkkinä, joten toimenpide tehdään ilman puudutusta. Puuduttamisen ajatellaan aiheuttavan yhtä paljon kipua raskaana olevalle kuin tehtävä toimenpide. (Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri 2009; Tampereen yliopistollinen sairaala 2011, 13.) Sikiön napalaskimon verinäytteestä toteutetun kromosomimäärityksen tulos valmistuu kiireellisenä noin viiden työpäivän kuluessa (Fimlab laboratoriot oy 2012b).

5 SIKIÖN POIKKEAVUUDET

5.1 Kromosomipoikkeavuudet

Ihmisen karyotyyppi eli kromosomisto muodostuu 23 kromosomiparista, joista yksi on ihmisen sukupuoliominaisuuksia säätelevä pari. Käytännössä tämä tarkoittaa sitä, että lapsesta tulee tyttö mikäli molemmat sukukromosomit ovat X-muotoa ja poika mikäli toinen sukukromosomeista on X ja toinen Y. Näin ollen tytön normaali kromosomisto on muotoa 46, XX ja vastaavasti pojan normaali kromosomisto 46, XY. Kromosomistoon voi kuitenkin tulla sikiön kehityksen aikana virhe, jolloin lapsen kromosomisto ei vastaa normaalia kromosomien määrää. Tavallisimmin kyse on trisomiasta, eli kromosomien ylimäärästä. Yleisin trisomioista on 21-trisomia, eli Downin oireyhtymä, jolloin solut sisältävät yhden ylimääräisen 21 kromosomin. (Jalanko, H. 2012; Knuutila 2006, 31.)

Synnyttäiset kromosomisairaudet saavat alkunsa hedelmöityksessä tai sukusolujen jakautumisessa. Alkiokehityksessä tapahtuva yksittäisen solun kromosomimutaatio siirtyy solun jälkeläisiin, jolloin solun jälkeläiset muodostavat erillisen kloonin. Tällöin sikiölle aiheutuu mosaikismi eli sikiölle kehittyy kaksi geneettisesti erilaista solulinjaa. Ihminen on perimältään diploidi eli ihmisellä on somaattisissa soluissaan jokaista kromosomia ja geeniä kaksi kappaletta, joista toinen on peräisin isältä ja toinen äidiltä. (Simola 2006, 131-133.)

Sukupuolen määrittymisessä sikiön yksikin Y-kromosomi riittää ohjaamaan sikiön kehityksen maskuliiniseen muotoon. Ilman Y-kromosomia tai sen kriittisen SR Y osan sisältämiä geenejä alkio kehittyy feminiiniseen suuntaan. Tämän vuoksi sukupuolikromosomit ovat olennaisessa osassa sukupuolirauhasten ja sukupuolielinten muodostumisessa. (Simola 2006, 137.) Sukupuolikromosomien määrälliset ja rakenteelliset poikkeavuudet eivät ole sikiölle kliinisesti niin haitallisia kuin muiden kromosomien mutaatiot, sillä useimmiten nämä poikkeavuudet eivät vaaranna sikiön kehitystä, vaan tulevat esiin vasta lapsuus –tai nuoruusiällä. Sukupuolikromosomien poikkeavuudet saavat alkunsa meiosisissa tai mitooseissa samalla periaatteella kuin muutkin kromosomimutaatiot. (Simola 2006, 137.)

5.1.1 13-trisomia

Pataun oireyhtymänä tunnettu kromosomin 13-trisomia aiheuttaa lähes poikkeuksetta sikiön menehtymisen tai erittäin vaikean kehityshäiriön. 13-trisomian oirekuvaan kuuluvat tyypillisesti pienisilmäisyys, huuli-suulakihalkio, silmien koloboomat, vaikea sydänvika, aivojen etuosan, ruoansulatuskanavan sekä virtsateiden epämuodostumat sekä monisormisuus. (Simola 2006, 135-136.)

13-trisomia on useimmiten jo vastasyntyneillä kuolemaan johtava tila ja vanhemmiksi elävät lapsetkin ovat erittäin vaikeasti vammautuneita. (Simola 2006, 135-136.) 13-trisomisista elävänä syntyneistä lapsista 45 prosenttia menehtyy alle kuukauden ikäisenä, 70 prosenttia kuuden kuukauden ikään mennessä ja 86 prosenttia kahdentoista kuukauden ikään mennessä (Fellman & Luukkanen 2006, 250).

5.1.2 18-trisomia

Edwardsin oireyhtymänä tunnettu 18-trisomia on havaittavissa kliinisen kuvan perusteella ja siihen viittaavia löydöksiä ovat hennot kasvopiirteet, prominoiva takaraivo, sormien epätyypillinen asento sekä ”keinutuolijalkaterät”. 18-trisomian yhteydessä todetaan myös lähes poikkeuksetta sikiön sydänvika sekä pikkuaivojen ja takakuopan alueelle painottuvat aivoanomaliat. (Simola 2006, 135-136.)

18-trisomiset sikiöt ovat yleensä raskauden keston nähden keskimääräistä pienempiä ja syntyvät normaalia aikaisemmin (Simola 2006, 135-136). Elävänä syntyneet 18-trisomiasta kärsivät lapset menehtyvät erittäin nuorina. Tila johtaa lapsen kuolemaan ensimmäisen viikon sisällä noin 50 prosentilla syntyneistä lapsista. Noin 95 prosenttia 18-trisomisista lapsista menehtyy ensimmäisen elinvuotensa aikana. (Fellman & Luukkanen 2006, 250.)

5.1.3 21-trisomia

21-trisomia eli kromosomin 21 ylimäärä johtaa Downin oireyhtymänä tunnettuun synnynäiseen kehityshäiriöön, joka on yleisin elävänä syntyneillä lapsilla todettu kro-

mosomisairaus. 21-trisomiselle lapselle tulee aina tehdä kromosomitutkimus, sillä noin viidellä prosentilla Down-potilaista todetaan jokin kromosomin 21 rakenteellinen poikkeavuus, kuten trisomiamosaiikki tai translokaatio. (Simola 2006, 134-135.) 21-trisomia aiheuttaa sikiölle erityisesti sydämen ja ruoansulatuskanavan kehityshäiriöitä, joiden on havaittu aiheuttavan oireita pian lapsen syntymän jälkeen. Lisäksi jo vastasyntyneeltä pystytään toteamaan 21-trisomialle tyypilliset kasvojen ja kallon luiden vajaakasvusta johtuvat piirteet. (Simola 2006, 134-135.)

21-trisomian on todettu hidastavan lapsen hermoston kehittymistä ja näin johtavan väistämättä kehitysvammaisuuteen. Downin oireyhtymää sairastavat lapset oppivat usein puhumaan ja kävelemään ikäluokkaansa myöhemmin ja he ovat myös normaalia herkempiä infektioille. Infektioherkkyys johtuu osin valkosolujen toimintahäiriöstä. Infektioherkkyden vuoksi krooniset korvatulehdukset ovat 21-trisomiaa sairastavalle lapselle yleisiä. Lisäksi valkosolujen toimintahäiriö kohottaa lapsen leukemiaan sairastumisen riskiä. 21-trisomiset miehet eivät kykene lisääntymään. Naisilla on kuitenkin normaali kuukautiskierto, joten raskaaksi tuleminen on mahdollista. 21-trisomiaa sairastavan äidin sikiöllä todetaan 50 prosentin todennäköisyydellä jokin kromosomisairaus. (Simola 2006, 134-135.) 21-trisomisen lapsen elinajanodote on myös lyhyempi kuin terveellä vastasyntyneellä (Fellman & Luukkanen 2006, 250).

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen tilastoraportin (2012) mukaan 21-trisomian esiintyvyys on kasvanut hieman vuosina 1993-2009. Tällä välillä 21-trisomian esiintyvyys on ollut keskimäärin 25,8/10 000, kun taas kokonaisesiintyvyys vuonna 2009 oli 30,8/10 000. Esiintyvyyyslukemissa on huomioitu sekä synnytykseen päätyneet että keskeytetyt 21-trisomiset raskaudet. Kasvavia esiintyvyyyslukemia selittää osaltaan 1990-luvulla noususuuntaiseksi kehittynyt synnyttäjien keski-ikä. (Terveyden ja hyvinvoinninlaitos 2012.)

5.1.4 Klinefelterin oireyhtymä

Tunnetuinta miehillä esiintyvää sukupuolikromosomien poikkeavuutta kutsutaan Klinefelterin oireyhtymäksi, jolloin kromosomisto on muotoa 47, XXY. Klinefelterin oireyhtymän esiintyvyys on noin 1:600. Tämä sukupuolikromosomisto ei aiheuta sikiölle henkeä uhkaavia epämuodostumia tai raskauden keskeytymistä. 47, XXY-

sukupuolikromosomistolle on tyypillistä, että kivesten kehitys häiriintyy jo ennen puberteettia. Tällöin potilaan siementiehyet surkastuvat ja Leydigin solut ovat poikkeavia. (Simola 2006, 137-138.)

Klinefelterin oireyhtymää sairastavalle pojalle on tyypillistä, että puberteettiin kuuluva kehitys viivästyy tai jää vaillinaiseksi. Tämän vuoksi myös pituuskasvu jatkuu pidempään, jolloin on tyypillistä, että Klinefelterin oireyhtymästä kärsivät miehet ovat 5-10cm normaalia pidempiä ja hyvin pitkäraajaisia. Puberteetin muutoksissa häpykarvoitus muodostuu normaalisti ja ulkoiset sukuelimet kasvavat, vaikkakin kivekset jäävät normaalia pienemmiksi. Klinefelterin oireyhtymään kuuluu poikkeuksetta steriliteetti, sillä sukupuolisesta kyvykkyydestä huolimatta miehillä ei muodostu lainkaan siittiöitä siemennesteeseen. (Simola 2006, 137-138.)

5.1.5 Turnerin oireyhtymä

Naisen sukupuolikromosomiston tunnetuinta muutosta kutsutaan Turnerin oireyhtymäksi ja sen esiintyvyys on noin 1:5 000. Turnerin oireyhtymälle on tyypillistä toisen sukupuolikromosomin puuttuminen, jolloin naisen kromosomisto on muotoa 45, X. Tämä on ainoa olemassa oleva kromosomin monosomia, joka on todettu elävänä syntyneillä lapsilla. Yleisimmin 45,X-tyygootit eivät kehity implantaatiovaiheen jälkeen, vaan raskaus keskeytyy jo alkuvaiheessa. Keskiraskauden aikana 45, X muotoa oleville sikiöille kehittyy usein niskan, kaulan ja ylävartalon poikkeavuuksia, joihin sikiö lopulta menehtyy. Noin viisi prosenttia tällaista kromosomistoa kantavista sikiöistä selviytyy raskaudesta ja syntyy normaalia pienikokoisempina tyttölapsina. (Simola 2006, 138.)

Turnerin oireyhtymää sairastavalle lapselle on tyypillistä lymfaturvotus kämmenselkien ja jalkaterien alueella, pterygium-poimut kaulalla sekä matala hiusraja niskassa. X-monosomia aiheuttaa Turnerin oireyhtymään kuuluvan munasarjojen surkastumisen ja niiden korvautumisen sidekudoksella. (Simola 2006, 138.) Tarpeellisen hormonituotannon puuttuessa, myös puberteetti jää pois ja amenorrea on väistämätön. Lisäksi Turnerin oireyhtymään kuuluu lyhytkasvuisuus, sillä näillä lapsilla aikuispituus jää usein alle 150 senttimetrin. Varsinaista X-kromosomin monosomiaa yleisempiä ovat kuitenkin mosaikismit ja erityyppiset X-kromosomin rakennepoikkeavuudet. Näissä tapauksissa oi-

rekuva voi olla Turnerin oireyhtymää lievempi hedelmällisyyden, pituuskasvun ja puberteetin suhteen. (Simola 2006, 138.)

5.2 Rakennepoikkeavuudet

Merkittäviä synnynnäisiä rakenteellisia poikkeavuuksia todetaan vuosittain noin 2-3 prosentilla vastasyntyneistä lapsista (Ritvanen 2006, 150). Vuonna 2009 Suomessa rakenteellisia poikkeavuuksia todettiin 458 lapsella jokaista 10 000 vastasyntyntä kohden (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2012). Noin yhdellä prosentilla vastasyntyneistä on yhtäaikaisesti useita eri poikkeavuuksia. Lisäksi 15 prosentilla vastasyntyneistä todetaan jokin rakenteellinen poikkeavuus, jos otetaan huomioon vähäisimmätkin epämuodostumat. (Ritvanen 2006, 150.)

Sikiön rakenteelliset poikkeavuudet eroavat toisistaan epämuodostuman tyyppin, vaikeusasteen, liittämisspoikkeavuuksien, ennusteen, syntyajankohdan ja -mekanismien sekä aiheuttavan tekijän suhteen. Sikiön poikkeavuuksien merkitys länsimaisessa terveydenhuollossa on lisääntynyt, sillä niiden suhteellinen osuus vastasyntyneiden sairauksia ja kuolleisuutta aiheuttavina tekijöinä on suurentunut. Tämä johtuu vastasyntyneiden infektioiden ja ravitsemusongelmien hoidon kehittymisestä. Poikkeavuuksien todellinen esiintyvyys ei ole suurentunut merkittävästi, vaan niiden suhteellinen osuus perinataali- ja imeväisikäisten kuoleman aiheuttajana on kasvanut. (Ritvanen 2006, 148-149.)

Sikiön rakenteellisten poikkeavuuksien aiheuttajat jäävät tuntemattomiksi yli puolessa tapauksista. Rakenteellisten poikkeavuuksien syinä voivat olla perintötekijät tai ulkoiset tekijät eli teratogeenit. Teratogeenit voivat olla kemialliset tai fysikaaliset tekijät, infektiot sekä äidin sairaudet. Toisaalta rakenteelliset poikkeavuudet voivat liittyä jonkin kemiallisen aineen puutokseen. Suurin osa yksittäin esiintyvistä sikiön rakennepoikkeavuuksista on kuitenkin saanut alkunsa useista eri tekijöistä. (Ritvanen 2006, 156-157.)

5.2.1 Isoloidut anomaliat

Isoloidut anomaliat ovat sikiön yhden rakenteen tai elimen paikallisia rakennevikoja. Näitä ovat esimerkiksi huuli-suulakihalkio, sydänviat sekä hermostoputken sulkeutumishäiriöt (NTD). (Ritvanen 2006, 161; Stefanovic & Nieminen 2010.) Suurin osa sikiön synnynnäisistä rakenteellisista poikkeavuuksista kuuluu isoituihin epämuodostumiin (Ritvanen 2006, 161). Huuli- ja suulakihalkiot ovat yleisimpiä vastasyntyneellä esiintyviä synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia ja ne voivat aiheuttaa lapselle ongelmia syömisen, purennan, puheen ja ulkonäön suhteen. (Rautio, Somer, Pettay, Klockars, Elfving-Little, Hölttä & Heliövaara 2010).

Synnynnäisistä rakenteellisista sydänvioista yleisin on puolestaan kammioväliseinäaukko (VSD), jonka osuus kaikista esiintyvistä sydänvioista on noin 20 prosenttia. Kammioväliseinän aukko voi sijaita eteis-kammio- ja aortta- ja keuhkovaltimoläppien lähellä tai septumin perimembranoottisessa tai muskulaarisessa osassa. VSD aiheuttaa harvoin oireita vastasyntyneelle, mutta lapsen keuhkopaineen laskiessa suuri kammioväliseinän aukko voi johtaa korkeapaineisen vasen-oikea-oikovirtauksen myötä sydämen vajaatoimintaan. (Jokinen 2008, 354, 361; Tegnander 2006, 85-88; Eik-Nes, Blaas & Tegnander 2005, 359.)

Hermostoputken sulkeutumiseen liittyvät häiriöt (NTD) ovat erittäin vakavia rakennepoikkeavuuksia. Näistä vakavimpia ovat selkärankahalkio eli spina bifida sekä aivottomuutta tarkoittava anenkefalia. Sulkeutumishäiriön seurauksena syntynyt anenkefalia tai suuri spina bifida ovat yleensä nähtävissä rakenneultraäänitutkimuksessa, mutta pienempi spina bifida saattaa jäädä havaitsematta. Määrittämistä helpottaa kuitenkin se, että sulkeutumattomalla alueella ei ole ehjää ihoa, jolloin sikiön kudoksista vuotaa lapsiveteen alfafetoproteiinia, joka voidaan havaita odottajan seerumista tai lapsivedestä. (Eik-Nes, Blaas & Tegnander 2005, 343-345; Stefanovic & Nieminen 2010; Ritvanen 2006, 160-161.)

Sikiöseulontojen avulla voidaan havaita noin puolet hermostoputken sulkeutumishäiriöistä. Anenkefalia aiheuttaa poikkeuksetta raskauden keskeytymisen tai vastasyntyneen kuoleman ensimmäisten synnytyksen jälkeisten päivien aikana. (Eik-Nes, Blaas & Tegnander 2005, 343-345; Stefanovic & Nieminen 2010.) Spina bifidalle on puolestaan tyypillistä lapsen alaraajojen halvaantuminen, sillä lapsen selkäytimen toiminta on häi-

riintynyt halkiokohdasta alaspäin. Lisäksi spina bifidaan kuuluvat usein virtsarakon ja suoliston toimintahäiriöt. (Tappit-Emas 2008, 233.)

5.2.2 Pikkuanomaliat

Pikkuanomaliat ovat havaittavissa vastasyntyneen pieninä synnynnäisinä rakennepoikkeavuuksina, jotka eivät itsessään aiheuta lapselle vakavaa haittaa. Raja pikkuanomalioiden ja merkittävien rakennepoikkeavuuksien välillä on kuitenkin liukuva. Pikkuanomaliat ovat useimmiten deformaatioita eli ne ovat jonkin alun perin normaalisti kehittyneen kehonosan asennon tai muodon poikkeavuuksia, mutta myös malformaatiot ovat mahdollisia. Tällöin anomalian alue on kehittynyt alun perin poikkeavasti. (Ritvanen 2006, 160-162.)

Pikkuanomalioiden on erotettu omana ryhmänään dysmorfiset kasvopiirteet. Dysmorfiset kasvopiirteet voivat käsittää tavallista pidemmän tai lyhyemmän filtrumin, silmän tasossa tai sen yläpuolella sijaitsevan korvanlehden, pienileukaisuuden tai leuan esille työntymisen. Dysformisiin piirteisiin kuuluvat myös nenän rakenteelliset poikkeavuudet. Yksittäisellä pikkuanomalialla ei ole kliinistä merkitystä, mutta useat yhtäaikaisesti esiintyvät pikkuanomaliat voivat olla merkki kromosomi- tai geenivirheistä. (Ritvanen 2006, 160-162; Somer 2006, 256-257.)

5.2.3 Monianomaliat

Monianomaliat ovat useiden eri rakenteiden tai elinten synnynnäisten rakennepoikkeavuuksien kokonaisuuksia ja ne ovat yleensä jaoteltu sekvensseihin, assosiaatioihin, komplekseihin ja oireyhtymiin. Sekvenssi tarkoittaa monianomaliaa, jossa yhden varhaisen rakenteellisen poikkeavuuden vaikutuksesta on syntynyt sekundaarisesti muita poikkeavuuksia. Alkuperäinen poikkeavuus voi olla kehittymistyyppiltään malformaatio, jolloin käytetään termiä malformaatiosekvenssi. (Ritvanen 2006, 162-163.) Meningomyeloseele eli selkäydinkohju on tyypillinen esimerkki malformaatiosekvenssistä, sillä se johtaa usein vastasyntyneen synnynnäisiin nivelten virheasentoihin ja kampuajalkoihin, vaikka alkuperäinen poikkeavuus on hermostoputken sulkeutumishäiriö. (Alén 2002, 291, 301.)

Assosiaatio tarkoittaa monianomaliaa, jossa vastasyntyneellä esiintyy useita toisistaan riippumattomia synnynnäisiä rakenteellisia poikkeavuuksia. Assosiaatiot ovat monesti erittäin vaikeita poikkeavuuksia, jotka voivat johtaa raskauden keskeytymiseen tai vastasyntyneen menehtymiseen. Eri assosiaatioita on vaikea erottaa toisistaan, sillä löydökset ovat suurilta osin päällekkäisiä. Tiettyjen rakenteellisten poikkeavuuksien yhdistymät assosiaatioissa ovat kuitenkin tavallisia. Nikamapoikkeavuudet, peräaukon puuttuminen tai ahtauma, synnynnäiset sydämen rakennepoikkeavuudet, ruokatorvi-henkitorvi-fisteli, munuaispoikkeavuudet, radiaaliset poikkeavuudet sekä raajapoikkeavuudet ovat rakennepoikkeavuuksia, joiden on todettu esiintyvän yhdistyminä assosiaatioissa. Toiseen vastaavaan ryhmittymään kuuluvat silmän koloboomat, synnynnäiset sydämen rakennepoikkeavuudet, nenänieluaukkojen umpeumat, kasvun ja kehityksen viivästyvät, sukuelinten poikkeavuudet ja korvien rakenteelliset poikkeavuudet. (Ritvanen 2006, 163.)

Komplekseina pidetään epäyhtenäisiä monianomaliaita, joita ei kuitenkaan voida pitää erillisinä häiriöinä päällekkäisten oireiden vuoksi. Oireyhtymällä puolestaan tarkoitetaan synnynnäisten rakenteellisten poikkeavuuksien, dysmorfisten piirteiden sekä toiminnallisten häiriöiden kokonaisuutta, jonka epäillään olevan saman tekijän aiheuttama. Toisinaan vastasyntyneellä saatetaan kuitenkin havaita useita rakenteellisia poikkeavuuksia, joilta ei ole löydettävissä mitään yhtenäistä tekijää. Tällöin kyseessä saattaa olla vain sattuma. (Ritvanen 2006, 164-165.)

6 VANHEMPIEN OHJAUS SIKIÖTUTKIMUKSISSA

6.1 Ammatillinen ohjaus

Ohjaus on nähty perinteisesti rinnakkaisena toimintana neuvonnalle, opastamiselle, opetukselle, informoinnille sekä tiedon antamiselle. Neuvonnasta ohjaus kuitenkin eroaa niin, että ohjauksessa pyritään usein välttämään suoraviivaisten neuvojen antamista. (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos; Kääriäinen 2007, 27.) Ohjauksesta puhutaan hoitotyön yhteydessä usein, mutta ilmiön tarkka hahmottaminen on haastavaa ohjauksen useiden liitännäistoimintojen vuoksi. (Kääriäinen 2007, 27).

Opetus nähdään suunniteltujen toimintojen kokonaisuutena, jolla pyritään vaikuttamaan asiakkaan käyttäytymiseen. Ohjauksen puolestaan nähdään edeltävän opetusta, sillä ohjauksessa terveydenhuollon ammattihenkilö ja asiakas kartoittavat yhteistyössä asiakkaan tilannetta, jolloin hän voi jäsentää omaa menettelytapaansa ongelmanratkaisuun ja oppimisen halukkuuteen. (Kääriäinen & Kyngäs 2006.)

Ohjaus on nopeasti muuttuvaa ja kontekstiin sidottua, sillä ilmiön sisältö on vaihdellut eri ajanjaksoina käyttötarkoituksen mukaisesti. Aiemmin ohjauksen yhteydessä on painotettu erityisesti asiakkaan ongelmaa. Ohjauksessa on korostettu asiakkaan passiivisuutta suhteessa terveydenhuollon ammattihenkilön asiantuntijuuteen. Nykyisin ohjauksessa korostettaviksi tekijöiksi ovat vakiintuneet dialoginen asiantuntijuus asiakkaan ja terveydenhuollon ammattihenkilön välillä, henkilökohtaisten merkitysten havaitseminen sekä usean asiakkaan mahdollisuus osallistua samaan ohjaustilanteeseen. (Kääriäinen 2007, 28.)

6.2 Ohjauksen laatu

Laadulla tavoitellaan mielikuvan muodostamista jostakin hyväksi koetusta ja arvostetusta toiminnasta. Terveysalalla laadulla pyritään antamaan suuntaa asiakkaiden valinnoille sekä terveydenhuollon ammattihenkilön harjoittamalle ohjaustoiminnalle. Asiakas voi mieltää saamansa ohjauksen laadultaan hyväksi tai huonoksi, joten laatu on mahdollista käsittää ominaisuutena, joka on arvoltaan positiivinen tai negatiivinen. Laa-

dun määrittelemineen on kuitenkin sidoksissa määrittelijän kokemuksiin, arvoihin, odo-
tuksiin, tarpeisiin, tietouteen sekä näkökulmaan. (Kääriäinen 2007, 30).

Ohjauksen laatua on mahdollista käsitellä sekä asiakkaan että terveydenhuollon ammat-
tihenkilön näkökulmasta. Asiakaskeskeisesti tarkasteltuna ohjauksen laatu perustuu suu-
relta osin asiakkaan tyytyväisyyteen kokemastaan ohjauksesta. Tällöin laatuun vaikutta-
via tekijöitä ovat asiakkaan kokema mielekkyys annetusta ohjauksesta sekä kokemus
siitä vastasiko saatu ohjaus asiakkaan odotuksia. Asiakkaan omakohtainen ohjaustar-
peen tunnistaminen voi kuitenkin olla haastavaa. Tällöin on mahdollista, että asiakas
pitää ohjauksessa tärkeinä niitä tekijöitä, joita ohjaajana toimiva terveydenhuollon am-
mattihenkilö korostaa antamassaan ohjauksessa. (Kääriäinen 2007, 30-33.)

Ohjausta antavan terveydenhuollon ammattihenkilön vastuulla on ohjauksen saama ar-
vostus osana hoitotyön kokonaisuutta. Ohjauksen hyvä laatu terveydenhuollon ammat-
tihenkilön näkökulmasta katsottuna edellyttää terveydenhuollon ammattihenkilöltä am-
matillista vastuuta, jonka avulla hän pyrkii edistämään asiakkaan valintoja. Ohjaavan
tahon vastuu sisältää olennaisten tietojen ja taitojen siirtämisen asiakkaalle niin, että
asiakkaalla säilyy mahdollisuus osallistua päätöksentekoon itseään koskevilla valin-
noissa. Terveydenhuollon ammattihenkilön tulee omata hyvät ohjausvalmiudet laaduk-
kaan ohjauksen varmistamiseksi, sillä ne kuuluvat hoitohenkilökunnan ammatilliseen
perusosaamiseen. Lisäksi ohjausta antavan ammattihenkilön tulee pohjata tietonsa tut-
kittuun ja päivitettyyn tietoon, jotta asiakkaan saama ohjaus on pätevää, asianmukaista
sekä asiakkaan tilanteeseen soveltuvaa. (Kääriäinen 2007, 37-38.)

6.3 Lainsäädäntö ja eettiset lähtökohdat

Terveysalalla tapahtuvan ohjauksen hyvää laatua varmistetaan lainsäädännöllä sekä
eettisillä ohjeilla. Kansainvälisistä sopimuksista asiakkaan asemaa ohjauksessa suojele-
vat jo ihmisoikeudet. (Lahtinen 2006, 6.) Asiakkaan asemaa ohjauksen lainsäädännöllä
kontekstissa suojaa laki potilaan asemasta ja oikeuksista (1992/785), jossa potilas
käsitetään terveystalveluita käyttävänä henkilönä.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista määrittää terveystalveluiden asiakkaan kohtelua
niin, että jokaisella on oikeus saada laadultaan hyvää hoitoa. Lisäksi asiakkaan saama

hoito on järjestettävä niin, että hänen ihmisarvonsa ei tule loukatuksi ja hänen vakaumustaan ja yksityisyyttään kunnioitetaan. Myös asiakkaan äidinkieli, kulttuuri ja yksilölliset tarpeet tulee ottaa mahdollisuuksien mukaan huomioon hänen hoidossaan. Asiakkaalle tulee antaa selvitys hänen terveydentilastaan, hoitovaihtoehdoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hoitoon liittyvistä asioista, joilla voi olla merkitystä asiakkaan päätöksenteon suhteen. Selvitystä ei kuitenkaan saa antaa, jos asiakas kieltää sen. Lainsäädännön mukaan monikulttuurisissa tai muuten kommunikaatiomenetelmiltään ongelmallisissa tilanteissa täytyy huolehtia tulkitsemisesta. (Lahtinen 2006, 6; Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 1992/785.)

Sosiaali- ja terveysalalla tapahtuvassa ohjauksessa sovelletaan myös yhdenvertaisuuslakia (2004/21), sillä viranomaisten tulee edistää yhdenvertaisuutta tavoitteellisesti ja suunnitelmallisesti kaikessa toiminnassaan. Yhdenvertaisuuslain mukaan ketään ei saa asettaa eriarvoiseen asemaan kansalaisuuden, iän, etnisyyden, uskonnon, kielen, vakaumuksen, terveydentilan, mielipiteen, vammaisuuden, sukupuolisen suuntautumisen tai muun yksilöön liittyvän syyn perusteella. (Yhdenvertaisuuslaki 2004/21.)

Erityisesti sikiötutkimuksiin liittyvää vanhempien ohjausta säätelee laki lääketieteellisestä tutkimuksesta (1999/488), kun tarkoitetaan tutkimusta, jonka yhteydessä puututaan ihmisen alkion tai sikiön koskemattomuuteen. Laissa alkio käsitetään hedelmöityksessä syntyneenä elävänä solujoukkona jo ennen implantaatiovaihetta ja sikiö puolestaan raskaana olevan naisen elimistöön kiinnittyneenä elävänä alkiona. Ohjausta laki säätelee niin, että tutkittavalle tulee antaa riittävästi tietoa tutkimuksen tarkoituksesta, luonteesta, tutkimusmenetelmistä, tutkittavan oikeuksista sekä tutkimukseen liittyvistä riskeistä ja haitoista. (Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta 9.4.1999/488.)

Etiikalla tarkoitetaan käsitystä oikeasta ja väärästä ja sen tarkoituksena on perustella yleisesti oikeiksi koettuja toimintatapoja suhteessa toisiin ihmisiin. Etiikassa keskitytään pohtimaan mikä hoitotyössä on tärkeää, kuinka toista ihmistä tulee kohdella ja kuinka itseään toivotaan kohdeltavan. (Lahtinen 2006, 6.) Lainsäädännön lisäksi kättilön harjoittamaa ohjausta ja neuvontaa säätelevät ammattikunnan eettiset ohjeet, jotka ovat periaatteita, joilla ammattikunnan edustajien odotetaan ohjaavan asiakasta ja osoittavan vastuunsa yhteiskunnalle. Eettisten ohjeiden tarkoitus on suojella haavoittuvaan asemaan joutunutta asiakasta sekä tarjota kättilölle ohjeita hoitosuhteessa toimimiseen. (Välimäki 2009, 166.)

Kätilön eettiset ohjeet määrittävät vanhemmille annettavaa ohjausta niin, että kätilön tulee antaa jokaiselle asiakkaalle tarpeeksi tietoa hänen valintojensa pohjaksi ja tukea asiakasta tulevien seuraamuksien suhteen. Kätilön tulee myös antaa naiselle mahdollisuus osallistua aktiivisesti omaa terveyttään koskevaan päätöksentekoon sekä ottaa työssään huomioon asiakkaan psyykkiset, fyysiset, emotionaaliset ja hengelliset tarpeet. (Välimäki 2009, 170.) Lainsäädäntö ja etiikka eivät yleisellä tasolla ole toisilleen vastakkaisia asiakkaan hoitoa sääteleviä tekijöitä, vaan lainsäädännön katsotaan asettavan rajat, joiden sisällä voidaan tehdä eettisiä valintoja. Vastaavasti myös eettiset ohjeet asettavat hoidolle ja siihen liittyvälle ohjaukselle rajoja, joiden sisällä lainsäädäntöä noudatetaan ja kunnioitetaan. (Suomen lääkäriliitto 2013, 13-14.)

6.4 Vuorovaikutus ohjauksen osana

Ohjaustilanteeseen liittyvää vuorovaikutusta voidaan tarkastella kielellisenä toimintana, kun kieli käsitetään puhuttuna, kirjoitettuna, verbaalisena ja non-verbaalisena toimintana. Terveystieteiden ammattihenkilön käyttämä kieli antaa mahdollisuuden luoda erilaisia merkityksiä vuorovaikutustilanteissa. Tällöin kiinnitetään huomiota siihen, mitä ja miten tulee puhua ja kuinka vuorovaikutustilanteet lopulta rakentuvat asiakkaan ja asiantuntijan välisenä yhteistyönä puheen ja toiminnan vuorottelua apuna käyttäen. Ohjaustilanteessa molempien osapuolien puhettavalla on merkitystä, sillä kieli vaikuttaa oleellisesti toisen ihmisen saamaan käsitykseen kerrotusta asiasta. (Vänskä, Laitinen-Väänänen, Kettunen & Mäkelä 2011, 36-37.)

Vuorovaikutuksellisen ohjaussuhteen lähtökohtana on ohjaajan ja asiakkaan välinen tunnustelu, jolloin ohjaajana toimiva terveydenhuollon ammattihenkilö arvioi asiakkaan taustaa sekä omakohtaisia taustatekijöitään, jotka voivat vaikuttaa annettavaan ja vastaanotettavaan ohjaukseen. Vuorovaikutukseltaan hyvässä ohjaussuhteessa asiakas ja ohjaaja kokevat olevansa läsnä tilanteessa ja ovat aidosti kiinnostuneita toisistaan. Läsnäolo viestittyy niin, että ohjaustilanteessa paikalla olevat henkilöt keskittyvät ohjaukseen ja siihen liittyviin asioihin ja kykenevät sulkemaan mielestään asiaan kuulumattomat tekijät. Ohjaussuhteen kannalta on myös merkittävää, että ohjaaja kykenee luomaan asiakkaalle kiireettömyyden tunteen. (Kyngäs & Hentinen 2009, 97-98; Mäkelä, Ruokonen & Tuomikoski 2001, 14-15.)

Vuorovaikutus perustuu suurelta osin sanattomaan viestintään. Sanaton viestintä välittyy ihmisestä toiseen huomattavasti nopeammin kuin sanallinen viestintä. Vuorovaikutukseen on mahdollista vaikuttaa sanattomalla viestinnällä huomioimalla ohjaajan ja asiakkaan välistä keskusteluetäisyyttä, koskettamista, katsekontaktia, kehon liikkeitä ja eleitä. Myös pukeutuminen voi vaikuttaa siihen, millainen vuorovaikutussuhde ohjaustilanteessa muodostuu. Vuorovaikutus muodostuu sanattoman viestinnän kautta jo ensikontaktissa. Kätellessä kylmä käsi sekä liian velto tai puristava ote voidaan kokea persoonallisuuden piirteitä tai henkilön mielentilaa heijastavina tekijöinä. Sanattomaan viestintään kuuluu myös tilanteeseen osallistuvien henkilöiden välinen peilaamisilmio, jolloin keskenään kommunikoiivat henkilöt alkavat huomaamattaan kopioida toistensa eleitä. Tällöin esimerkiksi puheen rytmi, tauotus ja hengitysrytmi voivat muuttua samanlaisiksi. (Väisänen, Niemelä & Suua 2009, 28-31.)

6.4.1 Vuorovaikutusorientaatiot

Vuorovaikutusorientaatiolla tarkoitetaan pitkäkestoista ja suhteellisen pysyvää tapaa käsittää ohjaustilanne ja viedä sitä eteenpäin. Ohjauksen vuorovaikutusorientaatiot voidaan jakaa asiantuntija-, asiakas- ja dialogikeskeisiin orientaatioihin. Asiantuntijakeskeiselle vuorovaikutusorientaatiolle on tyypillistä, että ohjaavan tahon roolia kasvatetaan ohjaustilanteessa ohjattavan asiakkaan kustannuksella. Tällöin ohjaaja pääsee dominoimaan ohjaustilannetta. Ohjaaja antaa asiakkaalle yleisellä tasolla hyviksi koettuja ohjeita ja neuvoja sekä kannustaa asiakasta toimimaan näiden ohjeiden mukaisesti. (Vänskä ym 2011, 52-54.)

Tilanteen eteneminen täysin asiantuntijakeskeisesti mahdollistaa sen, että ohjaaja suunnittelee ohjaustilanteen kokonaisuudessaan ennen tapaamisen alkua ja etenee tilanteessa suunnitelman mukaisesti. Tämän vuoksi ohjaaja voi myös antaa täsmälleen samat ohjeet jokaiselle asiakkaalle tai kysyä samat kysymykset täsmälleen samassa järjestyksessä. Asiantuntijakeskeisessä vuorovaikutusorientaatiossa on riskinä, että ohjaaja ohittaa asiakkaan esittämät asiat tai ei reagoi niihin lainkaan. Ohjaaja voi myös kokea asiakkaan esittämät kysymykset ja mielipiteet tehokkaan työskentelyn estäjinä. Asiantuntijakeskeinen vuorovaikutusorientaatio saattaa kuitenkin olla tarkoituksenmukainen sellaisissa tilanteissa, joissa asiakkaan todetaan olevan kykenemätön vastaamaan tilanteestaan ja siihen liittyvistä valinnoista. (Vänskä ym 2011, 52-54.)

Asiakaskeskeinen vuorovaikutusorientaatio käsitetään päinvastaisena toimintana asiantuntijakeskeiseen orientaatioon nähden. Tilanteessa toimitaan asiakkaan ehdoilla, jolloin asiakas tuo esille käsiteltävät asiat ja johdattelee vuorovaikutustilannetta eteenpäin oman mielensä mukaan. Tällöin ohjaustilanne painottuu asiakkaan antamien tulkintojen ja merkitysten käsittelyyn ja ohjaava terveydenhuollon ammattihenkilö toimii neuvojan asemassa. Asiakaskeskeisen vuorovaikutusorientaation ytimessä on ohjattava itse ja asiantuntijan toiminta painottuu asiakkaan kuuntelemiseen, myötäilyyn ja kysymyksiin vastaamisen kohdalla. Tällöin siis ohjattavan rooli tilanteessa kasvaa ohjaajan kustannuksella. (Vänskä ym 2011, 54-58.)

Asiakaskeskeinen orientaatio on tarpeen, kun asiakkaalle on tärkeää tulla kuulluksi ja huomioon otetuksi sekä purkaa yksityiskohtaisesti asioitaan. Asiakaskeskeisen vuorovaikutuksen riskeinä on asiakkaan mahdollisesti muodostama käsitys siitä, että ohjaus on palvelu, jonka käyttäjänä ohjattava on aina oikeassa. Tällöin asiakas voi kokea pienetkin asiantuntijan tarjoamat neuvot hyökkäävinä ja kokea tunteensa loukatuksi. (Vänskä ym 2011, 54–58.)

Internetin aikakauden vuoksi asiakaskeskeinen vuorovaikutusorientaatio voi näkyä myös siinä, että asiakas on hakenut haluamansa tiedon jo muualta ja pyrkii näin mitättömään asiantuntijan ammattitaitoa ohjaustilanteessa. Erityisen haastaviksi asiakaskeskeiseen vuorovaikutukseen painottuvissa neuvontatilanteissa nousevat hetket, jolloin terveydenhuollon ammattihenkilö joutuu käsittelemään asiakkaan kanssa hoitoa, johon asiakas ei ole suostuvainen. (Vilén 2008, 22–23; Vänskä ym 2011, 54–58.)

Dialogisen vuorovaikutuksen orientaatiolla pyritään tilanteeseen, jossa ohjaaja ja asiakas ovat tasapainoisessa asemassa toisiinsa nähden ja pyrkivät riittävän yhteisymmärryksen rakentamiseen. Dialogisessa ohjauksessa korostuu molemminpuolinen kuuntelu, kunnioitus sekä huomioon ottaminen, jolloin vuorovaikutustilanne etenee osapuolten yhteisenä prosessina. Dialogisen ohjauskeskustelun onnistumisen kannalta on tärkeää, että ohjaaja ja asiakas kunnioittavat toistensa osaamista ja asiantuntemusta. (Vänskä ym 2011, 58–62.) Terveydenhuollon ammattihenkilön tulee huomioda, että vaikka hän on asiantuntija omassa ammatissaan, asiakas on puolestaan asiantuntija oman elämänsä suhteen (Kyngäs, Kääriäinen, Poskiparta, Johansson, Hirvonen & Renfors 2007, 38–39). Tällöin sekä ohjaaja että asiakas vievät tilannetta yhdessä eteenpäin. Vaikka dialogisessa vuorovaikutuksessa on kyse kaikkien osapuolten panostuksesta, ammattitaitoi-

nen ohjaaja osaa tehdä vuoropuhelun syntymistä tukevia ohjauksellisia aloitteita. Tämä puolestaan on mahdollista, kun asiantuntija osaa käyttää ja soveltaa vuorovaikutuksen kielellisiä työvälineitä. (Vänskä ym 2011, 58–62.)

6.4.2 Vuorovaikutus ja ohjaus sikiötutkimusten yhteydessä

Vanhemmat toivovat raskauden seurannan suhteen pätevää ja asiantuntevaa ohjausta. Osalle terveydenhuollon asiakkaina olevista perheistä tämä riittää. Perheen tiedot raskaudesta ja sen seurannasta sekä tukiverkosto voivat olla niin vahvat, että perhe ei koe tarvitsevansa kättilöltä tai terveydenhoitajalta enempää. Toisaalta uudelleensynnyttäjän tuen ja tiedontarve raskauden seurannasta voidaan toisinaan ohittaa, sillä tiedon ajatellaan olevan jo edellisestä raskaudesta tuttua. Raskaus ja synnytys ovat kuitenkin aina erilaisia ja sen vuoksi uusi raskaus voi muodostaa vanhemmille myös erittäin kuormittavan elämäntilanteen. Osa perheistä ei myöskään osaa tuoda tuen tai lisätiedon tarvetta aktiivisesti ohjaavan tahon tietoon. (Åstedt-Kurki, Jussila, Koponen, Lehto, Maijala, Paavilainen & Potinkara 2008, 61.)

Terveydenhuollon ammattihenkilöillä ja perheillä voi olla sikiötutkimusten suhteen toisistaan eriäviä tavoitteita, tarkoituksia tai arvoja, jotka voivat vaikuttaa sikiötutkimuksista annettavaan ohjaukseen. Hoitohenkilökunta antaa raskaana olevalle naiselle sikiötutkimusten avulla usein tietoa, jonka avulla hän voi tunnistaa ja kontrolloida sairauksia omien lähtökohtiensa mukaisesti. Raskaana olevien on kuitenkin todettu olevan enemmän huolissaan omasta raskaudestaan ja haluavan suojella raskauttaan tutkimusten avulla. Sikiötutkimuksiin liittyvän ohjauksen tulisi kuitenkin perustua perheen lähtökohtiin niin, että ohjaus perustuisi siihen mitä he toivovat saavansa tietää tutkimuksista. (Uitto 2007, 15.)

Tampereella toteutetun tutkimuksen mukaan perheet kokivat saavansa tukea sikiötutkimuksiin perheenjäseniltään sekä hoitavalta henkilökunnalta. Puolison huomioiminen koettiin tärkeänä, sillä raskaana olevat naiset tunsivat tämän läsnäolon tutkimuksissa ja tutkimuksiin liittyvissä keskusteluissa luontevana. Sikiödiagnostisiin tutkimuksiin kuuluvan lapsivesipunktion yhteydessä tukihenkilöä oli kuitenkin pyydetty odottamaan tutkimushuoneen ulkopuolella, joka oli tuntunut perheestä luontevammalta ratkaisulta. (Uitto 2007, 29.)

Kätilöltä saatu tuki sikiötutkimusten yhteydessä koettiin merkittäväksi. Perheiden kokemusten mukaan kätilö oli lohduttanut asiakkaita, jotka olivat saaneet sikiötutkimuksista poikkeavan tuloksen ja osannut kertoa, että poikkeava tutkimustulos ei välttämättä vielä merkitse perheiden pelkojen toteutumista sikiön poikkeavuudesta. Raskaana oleville naisille oli myös annettu mahdollisuus keskustella kätilön kanssa ennen sikiödiagnostisia tutkimuksia. Raskaana olevan naisen kertoessa kätilölle peloistaan kätilö oli osannut rauhoitella ja kuunnella asiakastaan. Tutkimuksiin osallistunut lääkäri oli ollut positiivinen ja kannustava. Perheet olivat kokeneet lääkärin osanseen osoittaa huolensa lämpimällä tavalla. (Uitto 2007, 30.)

Uiton tutkimukseen (2007) osallistuneet perheet kokivat saaneensa kätilöltä sikiötutkimusten yhteydessä hyvin tietoa, sillä kätilö oli selvittänyt perheelle mitä tutkimuksessa tapahtuu ja kertonut tutkimuksen aikana millaisia tutkimustuloksia hän näkee. Perheen esittäessä kysymyksiä kätilö oli vastannut ystävälliseen sävyyn, jolloin perheet kokivat tiedon vaikuttavan rauhoittavasti elämän laatuun. Myönteisen kokemuksen muodostumiseen vaikutti myös hoitohenkilökunnan huolellinen perehtyminen asiakkaan raskauteen. Kätilön sanaton vuorovaikutus tutkimuksen aikana vaikutti osin myös negatiivisen kokemuksen muodostumiseen sikiötutkimuksista. Huolta vanhemmissa herätti erityisesti se, jos kätilö ei kommentoinut kaikkea ultraäänitutkimuksessa näkemäänsä tai jos kätilöllä oli huolestuneeksi tulkittava ilme tutkimuksen aikana (Uitto 2007, 44, 55.)

6.4.3 Ensitiedon antaminen

Ensitieto on mahdollista ymmärtää joko laajan tai kapea-alaisen määritelmän mukaan. Kapea-alainen ensitiedon määritelmä tarkoittaa lyhytaikaista tilannetta, jossa annetaan asiakkaalle tietoa hänen tilastaan. Laaja-alaisemmin tarkasteltuna ensitieto pitää kuitenkin sisällään kaikki tilanteet, joissa asiakkaalle annetaan tietoa hänen tilastaan tai häntä ohjataan ja neuvotaan tilanteen suhteen. Vanhemmille annettava tieto lapsen tilasta sekä siihen liittyvä ohjaus ja neuvonta voidaan käsittää ensitietona, kun ensitieto ymmärretään pitkäaikaisena tapahtumana. Yleisellä tasolla ensitieto mielletään usein yhtä tiedon antamiseen keskittynyttä tilannetta pidemmäksi tapahtumasarjaksi. (Hänninen 2005.)

Tavoitteena ensitiedon antamisessa on tiedon antaminen niin, että koko perhe kokee saaneensa asiallista ja toivoa antavaa tietoa tilanteesta sekä tukea kriisitilanteeseen. Oleellisinta tiedon antamiseen liittyvissä tilanteissa on kättilön yksilöllinen, hienovarainen ja ihmisläheinen suhtautuminen asiakkaaseen ja hänen läheisiinsä. Ensitiedon tulee perustua tosiasioihin, mutta sen antamisessa on kuitenkin otettava huomioon asiakkaan kyseisellä hetkellä vallitseva psykologinen sietokyky. Vanhemmille annetaan ensitietoa sen mukaisesti, kuinka he pystyvät sitä vastaanottamaan. Sen vuoksi on tärkeää kertoa kenen kanssa asiasta voi keskustella tarkemmin myös myöhemmissä tilanteissa. (Rausi-Lehto 2006, 460.)

Ensitiedon vastaanottamisen yhteydessä asiakas saattaa kokea järkytystä, pettymystä tai vihaa. Vanhempien saadessa tiedon poikkeavuudesta kärsivästä lapsesta he voivat syyllistää tilanteesta itseään tai toisiaan tai miettiä mitä he ovat tehneet raskausaikana väärin. Ensitiedon antamiseen tulee varata riittävästi aikaa, jotta vanhemmilla on mahdollisuus keskusteluun ja kysymyksien esittämiseen. (Ivanoff, Risku, Kitinoja, Vuori & Palo 2007, 204-205). Tiedonanto tilanteissa on tärkeää, että kättilö on psyykkisesti ja fyysisesti läsnä ja ilmaisee selkeästi mistä on kyse ja mitä jatkossa tulee tapahtumaan (Rausi-Lehto 2006, 460; Korpela 2002, 342).

6.4.4 Vuorovaikutus ja ohjaus sikiön poikkeavuuden yhteydessä

Poikkeavuudesta kärsivää lasta odottaessa vanhemmilla nousee usein odotuksia terveydenhuollon tarjoaman ohjauksen suhteen. Ensisijaisesti perheet toivovat rinnalleen tilannetta ymmärtävää henkilöä, joka osaa vastata perheen esittämiin kysymyksiin sikiön voinnista. Lisäksi perhe hakee terveydenhuollon ammattihenkilöltä usein käytännön kokemuksia ja konkreettisia esimerkkejä sikiön mahdollisesta tulevaisuudesta. Tällöin vanhemmat voivat kokea tilanteen arkipäiväistyvän tai aiempien väärinkäsitysten korjaantuvan. Erityisesti keskusteluja toivotaan hoitavan kättilön, gynekologin, perinnöllisyyslääkärin, lastenlääkärin tai erityistehtävissä olevan sairaanhoitajan kanssa. Vuorovaikutuksen kannalta perheet ovat kokeneet tärkeäksi hoitohenkilökunnan avoimuuden ja tilanteen kaunistelun välttämisen, vaikka kyseessä olisi perheelle vaikea asia. Käsiteltävät asiat on uskallettava sanoa kokonaan ja ääneen ja esimerkiksi kesken jätettyjä lauseita tulee välttää. (Åstedt-Kurki ym. 2008, 62.)

Riittävän tiedon antamisen lisäksi on tärkeää, että kättilö muistaa eron omien sekä vanhempien tunteiden ja voimavarojen välillä. Kättilön tulee ymmärtää, että huonojen uutisten saaminen odotetun perheenjäsenen suhteen voi olla perheelle erittäin traumaattista, vaikka tilanne ei olisikaan terveydenhuollon ammattihenkilöiden mukaan vakava. Tiedon antajan täytyy valmistautua etukäteen asiakkaan mahdollisiin reaktioihin, kuten tunteenpurkauksiin, kieltämiseen, ymmärtämättömyyteen tai vihaan, jotta hän osaa käsitellä ne tärkeinä tekijöinä vanhempien selviytymisstrategioissa. (Davis 2003, 78-81.)

Sikiön poikkeavuuden ja siitä kertomisen yhteydessä vuorovaikutuksen lähtökohtana toimivat perheen vointi ja arvomaailma. Poikkeavuudesta tai tutkimustuloksista kertomisessa tulee noudattaa hienovaraista lähestymistapaa. Perheelle tulee antaa tietoa juuri heidän tilanteestaan suullisessa ja kirjallisessa muodossa. Järkyttyneet vanhemmat eivät välttämättä kykene vastaanottamaan uutta tietoa, jolloin myös väärinkäsitysten riski kasvaa. Pienistäkin myönteisiksi koettavista asioista on hyvä kertoa perheelle. Hoitohenkilökunnan on hyvä rohkaista vanhempia esittämään aktiivisesti kysymyksiä ja lisäksi varmistaa, että vanhemmat todella ymmärtävät annetut vastaukset. (Maijala 2004, 37-39.)

Terveydenhuollon ammattihenkilö edistää perheen selviytymistä yllättävästä kriisistä vuorovaikutuksen apukeinoja käyttäen. Tällöin hän osoittaa eleillään haluavansa pitää huolta perheestä, lohduttaa heitä, käsitellä perheenjäsenten tunteita, kuunnella aktiivisesti ja ilmaisee muutenkin hyväksyvänsä perheen reaktiot. Vanhemmat voivat joutua tekemään päätöksen raskauden keskeyttämisestä sikiön poikkeavuuden perusteella. Tällöin heille tulee antaa aikaa tehdä päätös rauhallisessa ilmapiirissä niin, että he eivät koe hoitohenkilökunnan ohjailleen heidän päätöksentekoaan. Hyvän vuorovaikutuksen kannalta on tärkeää muodostaa tilanteeseen luottamuksellinen ilmapiiri. Tällöin perheenjäsenet voivat rohkaistua ilmaisemaan itseään vapaammin ja he voivat tuntea itsensä vähemmän haavoittuviksi. (Maijala 2004, 37-39.)

Koposen ja Laaksosen tutkimuksen (2007) mukaan hoitohenkilökunnan rooli korostuu sikiötutkimuksissa silloin, kun vanhemmat tarvitsevat erityisesti tietoa tai tukea. Tutkimuksesta käy ilmi, että vanhemmat luottavat sikiötutkimuksia suorittavan henkilökunnan asiantuntijuuteen niin, että hoitohenkilökunnan toiminta tutkimusten yhteydessä koetaan harkituksi tietoiseksi toiminnaksi ja siihen ei kiinnitetä juurikaan huomiota. Poikkeavuuden diagnosoimisen jälkeen juuri henkilökunnan verbaalisesti ja non-

verbaalisesti ilmaisema empaattisuus koettiin merkittävänä tekijänä myönteisessä hoitokokemuksessa. (Koponen & Laaksonen 2007, 78-80.)

Vaikeiden tilanteiden kohtaamisessa inhimillinen kohtaaminen sekä läheisyys voivat olla vanhemmille tärkeitä tekijöitä. Toisinaan perhe voi toivoa hoitohenkilökunnalta hienovaraista fyysistä kosketusta, kuten kädestä kiinni ottamista, mutta toisinaan palvelunhalu ja ystävällisyys riittävät. Ohjaavan henkilön rauhallisuus, asiakkaita silmiin katsominen ja vaivojen vakavasti ottaminen on tärkeää myönteisen hoitokokemuksen muodostumisen kannalta. Vanhempien kokeman turvallisuudentunteen kannalta on olennaista, että perhe tietää tilannetta hoidettavan suunnitelmallisesti. (Åstedt-Kurki ym. 2008, 62-63.) Vuorovaikutuksen syvemmän ymmärtämisen kannalta olisi kuitenkin tärkeää saada lisää tietoa hoitohenkilökunnan omista tunnereaktioista sikiön poikkeavuuksien havaitsemisen yhteydessä, sillä usein vanhemmat aavistavat ongelman olemassa olon jo ennen kuin heitä tiedotetaan siitä. (Maijala 2004, 27.)

Odottajat eivät usein ymmärrä sikiötutkimusten yhteydessä saatua tutkimustulosta, jos se viittaa sikiön poikkeavuuteen. Tämän vuoksi on tärkeää, että asiakkaille annetaan tietoa poikkeavuuden vakavuudesta, ennusteesta sekä hoitovaihtoehdoista moniammatillisena yhteistyönä. Ohjaus ei saisi kuitenkaan olla vähäisempää, vaikka havaittu poikkeavuus ei uhkaisi sikiön hyvinvointia. Saadessaan tiedon sikiön mahdollisesta poikkeavuudesta aiheuttaa se huolta vanhemmille, vaikka kyseinen poikkeavuus olisi lapselle ainoastaan kosmeettinen haitta. (Offerdal 2008, 29, 33-34.)

7 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

7.1 Tuotokseen painottuva opinnäytetyö

Tuotokseen painottuvassa opinnäytetyössä on kyse vaihtoehtoisesta menetelmästä kvalitatiiviseen tai kvantitatiiviseen tutkimukseen pohjautuvalle opinnäytetyölle. Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön tavoitteena on käytäntöön liittyvän toiminnan ohjeistaminen, opastaminen tai perusteltu järjeistäminen. Useimmiten tämän opinnäytetyömenetelmän tavoitteena on kuitenkin tuottaa tietyille kohderyhmälle suunnattu ohjeistus. (Vilka & Airaksinen 2004, 9.)

Ammattikorkeakoulututkinnon tavoitteena on, että valmistuttuaan opiskelija kykenee toimimaan oman alansa asiantuntijana ja ymmärtää asiantuntijuuteen liittyvät tutkimuksen ja kehittämistyön perusteet. Asiantuntijuuteen liittyvien vaatimusten vuoksi hyvän opinnäytetyön tulisi olla työelämästä lähtöisin, käytännönläheinen, tutkimuksellista asennetta sisältävä sekä alan vaatimusten mukaista tietojen ja taitojen hallintaa osoittava kokonaisuus. (Vilka & Airaksinen 2004, 10.)

Opinnäytetyöhön liittyy olennaisena osana myös tutkittuun teorian tietoon pohjautuva kirjallisuuskatsaus, joka on tehokas väline tiedon syventämiseen jos kyseisestä aiheesta on jo tarjolla tutkittua tietoa ja tuloksia. Tällöin olemassa olevaa tietoa on tarkoitus koota ja tiivistää yhdeksi kokonaisuudeksi. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 123–124.) Kirjallisuuskatsaus on tärkeä osa tuotokseen painottuvaa opinnäytetyötä, sillä pelkkä opinnäytetyön tuotos ei itsessään riitä täyttämään opiskelijalle asetettuja opinnäytetyön vaatimuksia. (Vilka & Airaksinen 2004, 41).

7.2 Kirjallinen ohje

Kirjallinen ohjausmateriaali toimii hyvänä ohjauksen työkaluna, kun suulliseen ohjaukseen ei ole käytettävissä asiakkaan kanssa tarpeeksi toteutusaikaa. Nykyään kirjallisten ohjeiden käyttö sairaalakäyntien yhteydessä on yleistynyt, sillä hoitoajat ovat lyhentyneet hoidon kehittyessä. Kirjallisella ohjausmateriaalilla tarkoitetaan erilaisia ohjeita tai oppaita, jotka välittävät asiakkaalle tietoa hänen hoitoonsa liittyvistä asioista ennen sai-

raalakäyntiä tai sen jälkeen. Ohjauksen lisänä asiakkaalle annettavan kirjallisen ohjausmateriaalin on tarkoitus tukea asiakkaan ohjausta niin, että hän voi hakea tietoa luotettavasta lähteestä ohjaustilanteen ulkopuolellakin. (Kyngäs ym. 2007, 124.)

Kirjallisen ohjausmateriaalin on tärkeää olla kieliasultaan ja sanomaltaan ymmärrettävää, jotta laadultaan huono kirjallinen ohjemateriaali ei heikennä muuten laadultaan hyvää ohjausta. Vaikeaselkoinen kieliasu tai aiheen liian laaja käsittely saattaa aiheuttaa väärinkäsitysten kautta asiakkaalle turhaa huolta tai pelkoa. Kirjallinen materiaali tulee myös tarjota asiakkaalle oikeaan aikaan, jotta asiakas saa tarvitsemansa tiedon hyvissä ajoin. Hyvin suunniteltua, tehokasta ja asiakkaan oppimiskyvyn huomioivaa kirjallista ohjausmateriaalia on mahdollista käyttää asiakkaan itseopiskeluun. Ohjausmateriaalista on myös olennaista näkyä yhteydenottoon ja lisätiedon saamiseen tarvittavat tiedot. (Kyngäs ym. 2007, 125-126.)

Laadultaan hyvä kirjallinen ohjausmateriaali on tyyliältään perusteleva niin, että asiakas ymmärtää miksi häntä ohjataan toimimaan tietyllä tavalla. Ohjeistusta perustelevaa tyyliä voidaan käyttää materiaalissa sitä enemmän, mitä suurempi ohjekokonaisuus on kyseessä. Luettavuuden kannalta ohjeistuksessa käytetyn kieliasun ja lauserakenteiden on hyvä olla tyyliältään yksinkertaisia, sillä samaan lauserakenteeseen mahdutetut useat yksityiskohdat voivat aiheuttaa sen, että asiakas ei vastaanota kaikkea lukemaansa tietoa. Otsikoinnilla ja kappalejaolla on puolestaan helppoa sitoa tiettyyn kokonaisuuteen kuuluva tieto yhteen, joka helpottaa tiedon omaksumista. Hyvä kirjallinen ohjausmateriaali on myös suunnattu tietylle ryhmittymälle, jolloin esimerkiksi lääketieteen terminologiaa pyritään käyttämään ohjeessa mahdollisimman vähän, sillä voidaan olettaa, että kohderyhmä ei todennäköisesti ymmärrä sitä. Jos lääketieteellisten termien käyttö on kuitenkin tiedon välittämisen kannalta välttämätöntä, niin käsitteet tulee avata ymmärrettävään muotoon. (Hyvärinen 2005).

7.3 Opinnäytetyön tuotos

Tampereen yliopistollisen sairaalan äitiyspoliklinikka tilasi tämän opinnäytetyön tuotoksena ohjeen sikiödiagnostisista jatkotutkimuksista lähetettäväksi sikiöseulonnoista positiivisen tuloksen saaneille vanhemmille. Ohjeen sisältö ja tyyli oli tarkoin määritelty työn tilaajan toimesta. Ohjeen tuli olla ulkonäöllisesti yliopistollisen sairaalan viralli-

seksi ohjeeksi soveltuva ja tekstityyliltään maallikolle ymmärrettävä. Tuotoksen ensisijaisena tarkoituksena oli antaa vanhemmille faktatietoa sikiödiagnostisista tutkimuksista virheellisen tiedon vähentämiseksi.

Tuotokseen tilattiin kaksi ohjetta erillisille a4 –paperiarkeille niin, että tekstiä on enintään molemmin puolin paperia. Yhteensä tuotoksen pituus sai olla enintään neljä sivua. Toisella paperiarkilla tuli käsitellä mitä tarkoittaa seulontapositiivisuus sikiöseulontojen yhteydessä sekä mitä yhdistelmäseulonta ja rakenneultraäänitutkimus ovat. Lisäksi ohjeessa tuli käsitellä lapsivesitutkimusta. Kyseinen ohje on tarkoitus lähettää niille seulontapositiivisille vanhemmille, joille suunnitellaan sikiödiagnostiseksi jatkotutkimukseksi lapsivesitutkimusta.

Tuotoksen toisella a4-paperiarkilla asiasisältö on identtinen lapsivesitutkimukseen tuleville vanhemmille lähetettävän ohjeen kanssa seulontapositiivisuuden, yhdistelmäseulonnan ja rakenneultraäänitutkimuksen suhteen. Paperiarkin toisella puolella käsitellään kuitenkin lapsivesitutkimuksen sijaan istukkatutkimuksia. Ohje lähetetään niille vanhemmille, joille kaavaillaan sikiödiagnostiseksi jatkotutkimukseksi istukkanäytteenottoa. Molemmissa ohjeissa tulee olla selkeästi ilmaistuna Tampereen yliopistollisen sairaalan äitiyspoliklinikan sikiötutkimusyksikön yhteystiedot ja yhteydenotto-protokolla.

Työn tilaaja on määrittänyt omasta puolestaan yhteyshenkilön, jonka tehtävänä on tarkastaa ja valvoa osaltaan opinnäytetyön sisältöä. Yhteyshenkilö edustaa työn tilaajan vaatimuksia ja toimii sovitusti asiantuntijana työn asiasisällön suhteen. Opinnäytetyön tuotoksen on tarkoitus olla tilaajan käytössä viimeistään vuoden 2014 alkaessa. Tuotos asetetaan Pirkanmaan sairaanhoitopiirin sisäiseen intranet –järjestelmään, josta se on nopeasti Tampereen yliopistollisen sairaalan äitiyspoliklinikan kättilöiden saatavissa. Tilaajan toiveesta tuotosta ei julkaista opinnäytetyön yhteydessä Theseuksessa.

8 POHDINTA

8.1 Opinnäytetyöprosessin kuvaus

Opinnäytetyöprosessi lähti liikkeelle helmikuussa 2012 aiheseminaarissa, jossa kolmannen vuoden kättilöopiskelijat valitsivat opinnäytetöiden aiheensa. Opinnäytetyöni aiheeksi valikoitui vanhempien ohjaus sikiötutkimuksissa, sillä kyseessä oli mielestäni ajankohtainen tuotokseen painottuva opinnäytetyö. Prosessi jatkui keväällä 2012 suunnitelmaseminaarilla, jossa esiteltiin alustavaa suunnitelmaa opinnäytetyön teoreettisista lähtökohdista ja tuotoksen sisällöstä. Teoreettiset lähtökohdat tarkentuivat lopullisesti palaverissa työn tilaajan edustajien kanssa toukokuussa 2012, jolloin työn tilaaja määritteli yksityiskohtaisesti opinnäytetyön sisällön.

Opinnäytetyön teoreettisten lähtökohtien tarkennuttua alkoi alustava aineiston keruu opinnäytetyön suunnitelmaa varten. Aineiston keräämisen menetelmänä oli systemaattinen kirjallisuuskatsaus. Kesällä 2012 kirjoitettiin opinnäytetyön suunnitelma sekä haettiin tietoa opinnäytetyön varsinaiseen kirjallisuuskatsaukseen. Opinnäytetyön kirjallinen suunnitelma oli valmis lokakuussa 2012, jonka jälkeen kirjallinen suunnitelma lähetettiin opinnäytetyön lupahakemuksen kanssa arvioitavaksi Tampereen yliopistolliselle sairaalalle. Lupa opinnäytetyölle myönnettiin marraskuussa 2012. Marraskuussa 2012 opinnäytetyön alustava kirjallinen raportti valmisteltiin väliraporttiseminaarina varten.

Opinnäytetyön alustavaa raporttiosuutta, tuotoksen suunnitelmaa ja kehitystehtävän sisällyttämistä työhön esiteltiin väliraporttiseminaarissa joulukuussa 2012. Keväällä 2013 opinnäytetyötä kirjoitettiin väliraporttiseminaarissa saadut kehittämissuositukset huomioon ottaen. Lopullisessa muodossaan opinnäytetyön kirjallisuuskatsaus oli toukokuussa 2013.

Tuotoksen tekeminen aloitettiin syksyllä 2013 varmistamalla opinnäytetyön tilaajaa edustavalta yhteyshenkilöltä tuotoksen asiasisältö, tekstinasettelu sekä käyttöönottoon liittyvät reunaehdot. Tuotoksen ensimmäinen versio lähetettiin työn tilaajalle lokakuussa 2013, jolloin tuotokseen tehtiin yhteistyössä vielä pieniä muutoksia. Kokonaisuudessaan opinnäytetyön viimeistely tapahtui marraskuussa 2013, jolloin opinnäytetyö luovu-

tettiin opinnäytetyön ohjaavalle opettajalle ja työn opponentille luettavaksi. Valmis opinnäytetyö esiteltiin julkisessa seminaarissa Tampereen ammattikorkeakoulussa joulukuussa 2013. Valmis opinnäytetyö luovutettiin työn tilaajalle joulukuussa 2013.

8.2 Opinnäytetyön luotettavuus ja eettisyys

Tuotokseen painottuvaan opinnäytetyöhön kuuluu tutkimuksellisella otteella toteutettu raportti. Tällä tarkoitetaan kuvausta tuotoksen sisältämästä tiedosta ja sen hausta. Opinnäytetyössä tehdyt valinnat tulee pystyä perustelemaan aiheeseen liittyvään tutkitun tiedon kautta. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 56, 154.) Tässä opinnäytetyössä on käytetty laajaa raporttia perustelemaan tuotokseen tiiviisti ilmaista tietoa. Raportissa on käytetty suomalaisia sekä kansainvälisiä tutkimuksia luotettavuuden takaamiseksi.

Tutkimuseettiseltä kannalta kirjallisessa työssä tulee kunnioittaa lähteiden tekijöitä. Tämä tarkoittaa ohjeiden mukaista viittaamista työn lähteinä käytettyjen teosten tekijöihin. Käytettyjen lähteiden tekijöiden kunnioittaminen kuuluu keskeisimpiin periaatteisiin kaikilla tieteenaloilla. Lähdeviitteiden kautta lukijan on myös mahdollista perehtyä työn alkuperäislähteisiin (Mäkinen 2006, 145.) Tässä opinnäytetyössä käytetyn aineiston tekijät on huomioitu merkitsemällä lähteet opinnäytetyön kirjallisten ohjeiden mukaisesti lähdeluetteloon ja tekstiviitteisiin. Lukijan huomioidussa on tärkeää, että lähteet ilmaistaan ymmärrettävässä muodossa niin, että tarkat julkaisutiedot selviävät helposti (Kniivilä, Lindblom-Yläne & Mäntynen 2007, 77).

Lähdekirjallisuudesta saatavien johtopäätösten luotettavuutta on mahdollista arvioida laajan lähteidenkäytön perusteella. Tämä tarkoittaa sitä, että käytetyn aineiston todenperäisyys on todennäköisesti luotettavampaa, jos sama tieto on peräisin useammasta lähteestä. (Hakala 2008, 114.) Tässä opinnäytetyössä on pyritty käsittelemään sikiötutkimuksiin ja vanhempien ohjaukseen liittyvää tutkittua tietoa laajasti eri lähteisiin pohjaten, sillä molemmille aihealueille on ominaista nopea kehitys, josta kirjallisuus saattaa jäädä jälkeen. Tiedon validiteettia on varmistettu käyttämällä käsiteltyyn aiheeseen useaa ajanmukaista lähettä, jotka esittävät samaa teoriasisältöä.

Lähdekritiikissä tulee huomioida myös lähteen kirjoittajan auktoriteettia alalla. Asian tuntijana tunnetun kirjoittajan status lisää lähteen uskottavuuden astetta yhdessä lähteen

ajantasaisuuden kanssa. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 72-73.) Opinnäytetyössä käytetyt lähteet ovat alan asiantuntijoiden kirjoittamia ja pääosin alle kymmenen vuotta vanhoja. Opinnäytetyössä on käytetty muutamaa yli kymmenen vuotta vanhaa lähdettä, mutta niiden asiasisältö on katsottu edelleen ajanmukaiseksi. Lähdekirjallisuuden luotettavuutta on varmistettu opinnäytetyöprosessin aikana myös perehtymällä lähteiden kirjoittajien koulutustaustaan sekä muuhun heidän kirjoittamaansa aineistoon.

Tässä opinnäytetyössä on käytetty myös jonkin verran verkkolähteitä. Verkkolähteet on valikoitu tarkoin harkiten verkkosivuja ylläpitävän tahon luotettavuuden huomioiden. Kirjallisessa työssä verkkolähteiden käyttäminen edellyttää kirjoittajalta selkeää käsitystä verkkosivujen taustalla olevasta organisaatiosta sekä tietojen päivityksestä (Pihlaja 2005, 63). Jokaisen tässä opinnäytetyössä käytetyn verkkolähteen ylläpitävänä organisaationa on jokin yleisesti tunnettu organisaatio, joiden julkaisemaa tietoa voidaan pitää luotettavana.

8.3 Kehitysehdotukset ja kättilötyön kehittämistehtävä

Kättilötyön opinnäytetyön toteuttamiseen kuuluu perinteisesti kättilötyön kehittämistehtävä. Kehittämistehtävällä pyritään edistämään kättilötyötä opinnäytetyössä tarkastellun ilmiön osalta. Tässä opinnäytetyössä kättilötyön kehittämistehtävä sisältyy opinnäytetyöhön, sillä opinnäytetyön raportti toimii kattavana teoriakokonaisuutena sikiötutkimuksien parissa toimiville kättilöille. Opinnäytetyössä käsitelty vanhempien ohjaus antaa kättilölle mahdollisuuden kehittää ohjausvalmiuksiaan ja vuorovaikutustaitojaan tutkitun tiedon avulla. Lisäksi opinnäytetyön tuotoksena valmistunut kirjallinen ohje vähentää virheellisen tiedon määrää vanhempien keskuudessa ja vaikuttaa siten sikiötutkimuksista annettavaan ohjaukseen Tampereen yliopistollisen sairaalan äitiyspoliklinikalla.

Opinnäytetyöprosessiin kuuluu perinteisesti myös kehitysehdotukset aiheeseen liittyen. Tämän opinnäytetyön tavoitteena oli sikiötutkimuksiin liittyvän vanhempien ohjauksen kehittäminen. Tulevaisuudessa opinnäytetyön jatkotutkimuksena voisi toimia laadullinen tutkimus vanhempien tiedonsaannista sikiödiagnostisten tutkimusten suhteen, kun opinnäytetyön tuotos on vakiintunut työn tilaajan käyttöön potilasohjauksen työkaluna.

8.4 Johtopäätökset

Teoreettista viitekehystä suunniteltaessa opinnäytetyössä päätettiin lähteä liikkeelle havainnollistamalla lukijalle normaalia sikiön kehitystä. Lähtökohdan mukaan ottamista pohdittiin pitkään ja lopulta sen todettiin olevan hyvä keino havainnollistaa lukijalle eroa sikiön normaalin kehityksen ja sikiön poikkeavuuksien välillä. Opinnäytetyö on suunniteltu terveysalan ammattihenkilöiden luettavaksi, joten sikiön kehitystä käsitellessä on käytetty runsaasti terminologiaa. Terminologian laajaa käyttöä puolsi työn tilaajan toivomus käsittelyn tieteellisestä ja luotettavasta näkökulmasta. Sikiön kehityksen tutkiminen on laaja tieteenhaara, joten yksi tämän opinnäytetyön suurista haasteista oli ilmaista sikiön normaalia kehitystä tiiviissä muodossa.

Sikiötutkimusten osuudesta selvisi, että sikiöseulontojen järjestämisestä säädetään lainsäädännössä niin, että jokaisella raskaana olevalla tulee olla seulontatutkimuksiin osallistumiseen yhtäläiset mahdollisuudet asuinkunnasta riippumatta. Seulontatutkimuksiin osallistuminen pohjautuu tutkittavan vapaaehtoisuuteen, joten tutkimuksiin osallistuminen tai osallistumattomuus ei saa vaikuttaa raskaana olevan kohteluun äitiyshuollossa. Poikkeavan seulontatutkimuksen jälkeiset sikiödiagnostiset jatkotutkimukset pohjautuvat myös vapaaehtoisuuteen. Raskaana olevan on ymmärrettävä, että velvoitteen sijaan kyse on mahdollisuudesta jatkotutkimuksiin. Asian ymmärtäminen vaatii raskaana olevalta aktiivista tiedonhakua ja terveydenhuollon ammattihenkilön antamaa ammatillista ohjausta.

Sikiötutkimuksiin liittyy eettisiä ongelmia, joita asiaan perehtymättömän voi olla haastavaa ymmärtää. Seulontaperiaatteiden mukaan tutkittavan täytyy osallistua seulontaan vapaaehtoisesti. Tutkimuksiin osallistumisesta päättää lopulta kuitenkin raskaana oleva nainen eikä tutkimuksen kohteena oleva sikiö. Seulontaperiaatteiden mukaan jokaiseen seulottavaan tautiin tulisi olla myös hoitokeino. Sikiöseulontojen suhteen periaatteen täyttymistä voidaan kuitenkin pitää kyseenalaisena, sillä poikkeavasta seulontatuloksesta päädytään useimmiten sikiödiagnostisiin jatkotutkimuksiin ja vakavan poikkeavuuden yhteydessä sikiön indikaatiolla tehtävään raskaudenkeskeytykseen.

Sikiötutkimuksiin liittyvän ohjauksen kannalta raskaana olevalla ja hänen perheellään on oikeus saada objektiivista ja virallista tietoa sikiötutkimuksista ja niillä kartoitettavista poikkeavuuksista. Tieto tulee saada ennen kuin perhe tekee päätöksen tutkimuksiin

osallistumisesta. Kätilöntyössä tämä tarkoittaa sitä, että kätilön tulee selvittää sikiötutkimusten sisältö itselleen ennen kuin hän voi antaa aiheesta ohjausta terveydenhuollon asiakkaille. Ohjauksen kannalta on merkityksellistä, että kätilö tietää mitä sikiötutkimuksilla kartoitetaan. Tämän vuoksi opinnäytetyön teoreettisiin lähtökohtiin valikoitui yleisimmät sikiöseulontojen riskikartoituksen kohteena olevat kromosomipoikkeavuudet sekä rakenteellisten poikkeavuuksien havainnollistaminen.

Kätilön hyvän ammattitaidon eräänä mittapuuna voidaan pitää valmiuksia laadukkaan ohjauksen antamiseen. Ohjausta antavan ammattihenkilön tulee sisäistää sikiötutkimusten sisältö, syyt ja seuraukset, jotta hän voi antaa aiheesta laadukasta ohjausta vanhemmille. Laadukkaaseen ohjaukseen ei kuulu sikiötutkimusten markkinoiminen tilanteena, jossa vanhemmat pääsevät näkemään vauvan ennen syntymää. Kätilön tulee ymmärtää, että sikiön vakava poikkeavuus voi olla nähtävissä jo varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa. Tällöin tutkimuksen tekijällä on ammatillinen velvollisuus tiedottaa vanhempia epäilystä poikkeavuudesta, vaikka vanhemmat eivät olisi halukkaita osallistumaan sikiöseulontatutkimuksiin. Tämän vuoksi normaalina pidetyistä ultraäänitutkimuksista voi muodostua vanhemmille yllättäen negatiivinen kokemus, sillä vauvan ihailun sijaan he saavatkin tutkimuksesta ylimääräisen huolenaiheen.

Vanhempien ohjauksessa sikiötutkimusten yhteydessä pyritään pelkän ohjaamisen sijaan laadultaan hyvään ohjaukseen. Laadulliset tekijät ovat kuitenkin tiiviisti sidoksissa ohjaustilanteeseen osallistuvien henkilöiden arvoperustaan, kokemuksiin, odotuksiin ja edeltävään tietouteen. Tämän vuoksi ohjaustilanteen rakentaminen strukturoidusti asiakkaan käsityksiä huomioimatta voi vaikuttaa negatiivisesti ohjauksen koettuun laatuun. Strukturoidun ohjaustilanteen sijaan ohjausta voisi pyrkiä rakentamaan dialogina molempipuolisen tunnustelun avulla asiakkaan lähtökohdat huomioon ottaen.

Vuorovaikutusorientaatioiden tiedostaminen ja käyttäminen voi antaa kätilölle mahdollisuuden ohjaustilanteiden manipulointiin, joten ammattietiikan sisäistäminen on tärkeää vuorovaikutuksen laadun varmistamiseksi. Ohjaustilanteen eteneminen täysin asiantuntijakeskeisen vuorovaikutusorientaation kautta voi vaikuttaa ohjaukseen niin, että vanhemmat tyytyvät saamaansa tietoon sikiön voinnista lisäkysymyksiä esittämättä tai epäilyksiään kertomatta. Ohjauksellisen vuorovaikutussuhteen laatua ei voida pitää optimaalisena, jos vanhemmat kokevat, että heidän kysymyksilleen tai epäilysten ilmaisemiselle ei ole tilaa.

Kätilön ammatissa normaalista poikkeavia tilanteita voi tulla eteen päivittäin. Tämän vuoksi kätilön on tärkeää hallita ensitiedon kokonaisuus ja ymmärtää kuinka tietoa annetaan optimaalisesti. Ensitiedon antamisessa oleellisena pidetään yksilöllistä lähestymistapaa ainoastaan asiakkaan tilanteen huomioiden sekä hienovaraista ja ihmisläheistä suhtautumista. Ensitiedon laadun varmistamiseksi kätilön tulee olla selvillä omista tunteista ja voimavaroistaan tiedonannon kohteena olevan tilanteen suhteen. Lisäksi kätilön tilannetaju on merkittävässä osassa ensitiedon antamisessa, sillä järkyttyneet vanhemmat eivät välttämättä kykene hallitsemaan suuria tietokokonaisuuksia ensimmäisissä ohjauskontakteissa. Laadukas ensitieto annetaan moniammatillisena yhteistyönä ja perheen kannalta sopivissa osissa.

Sikiön poikkeavuudesta annettavaan ohjaukseen liittyvän lähdekirjallisuuden perusteella vanhemmat kokevat kätilön empaattisuuden tärkeänä tekijänä ohjaustilanteessa. Pyrkimyksenä on rakentaa ohjaustilanne luottamuksellisen ilmapiirin kautta niin, että perhe kokee voitonsa ilmaista tunteitaan vapaasti ja kätilö kuuntelee aktiivisesti heidän tunteuksiaan. Kätilön ammattitaidon kehittymisen ja omien reaktioiden hallitsemisen kannalta kätilön tulee reflektoida omia tunteuksiaan tilanteeseen liittyen. Tutkimuksen suorittajan non-verbaalisen viestinnän vuoksi vanhemmat voivat aavistaa sikiön poikkeavuuden olemassaolon jo ennen diagnoosin varmistumista. Diagnoosin muodostamiseen kuluu aikaa, joten tutkijan non-verbaalisesti ilmaisema huoli sikiön tilanteesta voi saada vanhemmat pelkäämään pahinta kauan ennen diagnoosin valmistumista.

LÄHTEET

Alén, R. 2002. Hermoston sairaudet ja lihastaudit. Teoksessa Huttunen, N-P. (toim) Lasten ja nuorten sairaudet. 1. painos. Helsinki: WSOY.

Allred, S., Deeks, J., Neilson, J. & Alfirevic, Z. 2010. Antenatal screening for Down's syndrome: Generic protocol (Protocol). The Cochrane database of systematic reviews (4) 2010.

Aula, P. 2008. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Eskola, K. & Hytönen, E. (toim) Nainen hoitotyön asiakkaana. 1.-3. painos. Helsinki: WSOY.

Autti-Rämö, I. Koskinen H., Mäkelä, M., Ritvanen, A., Taipale P. & asiantuntijaryhmä. 2005. Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisessa. Helsinki: Finohta, Stakes.

Autti-Rämö, I. 2008. Seulontatutkimusten peruseriaatteet. Finohta, Terveiden ja hyvinvoinnin laitos.

Bjälje, J. Haug, E. Sand, O. Sjaastad, Ø. Toverud, K. 2009. Ihminen. Fysiologia ja anatomia. 1.-6. painos. Helsinki: WSOY.

Brantberg, A. 2007. Fetal and perinatal implications of anomalies in the gastrointestinal tract and the abdominal wall. Faculty of Medicine. Department of Laboratory Medicine, Children's and Women's Health. Norwegian University of Science and Technology. Thesis for the degree of doctor medicinae.

Davis, H. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia? Suom. Turunen, O. Helsinki: Suomen sairaanhoitajaliitto ry. Alkuperäinen teos 1993.

Eik-Nes, S., Blaas, H-G. & Tegnander, E. 2005. Fetal Abnormalities. Teoksessa Videreutdanning i ultralyddiagnostikk for jordmødre. Nasjonalt Senter for Fostermedisin. Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet. Det medisinske fakultet.

Fimlab laboratoriot oy. 2012a. Fluoresenssi in situ hybridisaatio, aneuploidia, istukka. Julkaistu 29.08.2012. Luettu 07.11.2013.
http://fimlab.fi/lake/ohjekirja/nayta.tpl?sivu_id=194;setid=6784;id=8762

Fimlab laboratoriot oy. 2012b. Kromosomitutkimus, veri. Julkaistu 26.11.2012. Luettu 07.11.2013.
http://fimlab.fi/lake/ohjekirja/nayta.tpl?sivu_id=194;setid=6834;id=9671

Fimlab laboratoriot oy. 2012c. Trisomia -pcr, DNA -tutkimus. Julkaistu 27.11.2013. Luettu 07.11.2013
http://www.fimlab.fi/lake/ohjekirja/nayta.tpl?sivu_id=194;setid=6799;id=9682

Fellman, V. & Luukkainen, P. 2006. Vastasyntyneiden tehohoito. 2. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus oy Duodecim.

Getz, L. & Kirkengen, A. 2003. Ultrasound screening in pregnancy: advancing technology, soft markers for fetal chromosomal aberrations, and unacknowledged ethical dilemmas. *Social science & medicine* 56 (10), 2045-2057.

Haake, N. & Kivipelto, M. 2010. Sikiön poikkeavuuksien seulontojen yhtenäistäminen: Äitiyshuoltoon suunnatun tuki- ja koulutusmateriaalin implementointiprosessin arviointi. Raportti 37/2010. Helsinki: Terveyden ja hyvinvoinnin laitos.

Hakala, J. 2008. Uusi graduopas. Helsinki: Gaudeamus Helsinki university press.

Hyvärinen, R. 2005. Millainen on toimiva potilasohje? Hyvä kieliasu varmistaa sanoman perillemenon. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 121 (16), 1769-1773.

Hänninen, K. 2005. Kun varmaa tietoa ei vielä ole. Perhelähtöinen tapa kertoa vastasyntyneen poikkeavuudesta. *Suomen lääkärilehti* 40/2005, 3987–3991.

Hänninen, K. (n.d.) Ensitiето sikiöseulontojen yhteydessä. *Vammaispalvelujen käsikirja. Sosiaaliportti*. Luettu 06.09.2013.

<http://www.sosiaaliportti.fi/fi-FI/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-ja-perheet/ensitieto/ensitieto-sikioseulontojen-yhteydessa/#opas>

Ivanoff, P., Risku, A., Kitinoja, H., Vuori, A. & Palo, R. 2007. Hoidatko minua? Lapsen, nuoren ja perheen hoitotyö. 3.-4. painos. Helsinki: WSOY.

Jalanko, H. 2012. Tietoa potilaalle: Kromosomihäiriöt ja geenivirheet. *Lääkärikirja Duodecim*. Kustannus oy Duodecim. Julkaistu 19.11.2012. Luettu 01.02.2013.

http://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti?p_haku=Kromosomih%C3%A4iri%C3%B6t%20geeniviat

Jokinen, E. 2008. Sydämen ja verenkierron sairaudet. Teoksessa Siimes, M. & Petäjä, J. (toim) *Lastentaudit*. 3., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Kirkinen, P. & Ryyänen, M. 2011. Prenataalidiagnostiikka. Teoksessa Ylikorkala, Y. & Tapanainen, J. (toim) *Naistentaudit ja synnytykset*. 5. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Kniivilä, S., Lindblom-Ylänne, S. & Mäntynen, A. 2007. Tiede ja teksti. Tehoa ja taitoa tutkielman kirjoittamiseen. 1. painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Knuutila, S. 2006. Geenit kromosomeissa: sytogenetiikan perusteet. Teoksessa Aula, P. Kääriäinen, H & Palotie, A. (toim) *Perinnöllisyyslääketiede*. 3., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Koponen, K. & Laaksonen, K. 2007. Sikiötutkimukset ja raskaudenkeskeytys. Toimijuuden rakentuminen äitien kertomana. Kasvatustieteiden laitos. Erityispedagogiikan yksikkö. Jyväskylän yliopisto: Pro gradu –tutkielma.

Korpela, K. 2002. Kun lapsi kuolee. Teoksessa Huttunen, N-P (toim) *Lasten ja nuorten sairaudet*. 1. painos. Helsinki: WSOY.

Kyngäs, H. & Hentinen, M. 2009. Hoitoon sitoutuminen ja hoitotyö. 1. painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Kyngäs, H. Kääriäinen, M. Poskiparta, M. Johansson, K. Hirvonen, E. Renfors, T. 2007. Ohjaaminen hoitotyössä. 1. painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Kääriäinen, M. 2007. Potilasohjauksen laatu: Hypoteettisen mallin kehittäminen. Lääketieteellinen tiedekunta. Hoitotieteen ja terveystieteiden laitoksen tutkimuslaitos. Oulun yliopisto: Väitöskirja.

Kääriäinen, M. & Kyngäs, H. 2006. Ohjaus – tuttu, mutta epäselvä käsite. Sairaanhoidajajaliitto. Sairaanhoidaja 10/2006.

Lahtinen, M. 2006. Potilasohjauksen eettiset lähtökohdat. Teoksessa Lipponen, K., Kyngäs, H. & Kääriäinen, M (toim) Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat ohjausmallit. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulun yliopisto. Hoitotieteen ja terveystieteiden laitoksen tutkimuslaitos. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisu 4/2006.

Laki lääketieteellisestä tutkimuksesta. 9.4.1999/488.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Laki raskauden keskeyttämisestä 24.3.1970/239.

Lawson, K. & Pierson, R. 2007. Maternal decisions regarding prenatal diagnosis: Rational choices or sensible decisions? *Journal of obstetrics and gynaecology Canada* 29 (3), 240-246.

Leipälä, J., Hänninen, K., Saalasti-Koskinen, U. & Mäkelä, M. 2009. Kuinka kertoa sikiön poikkeavuuksien seulonnasta. Opas äitiyshuollon työntekijöille. Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksen tutkimuslaitos.

Litmanen, K. 2006. Sukupuolielinten rakenne ja raskaudenaikaiset muutokset. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A-M. (toim) 2006. Kätilötyö. 1. painos. Helsinki: Edita.

Maijala, H. 2004. Poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välinen vuorovaikutus. Substantiivinen teoria lapsen poikkeavuuden herättämissä kysymyksissä vahvistumisesta ja kuormittumisesta. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitoksen tutkimuslaitos. Väitöskirja.

Mäkelä, A., Ruokonen, T. & Tuomikoski, M. 2001. Hoitosuhdetyöskentely. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Mäkinen, O. 2006. Tutkimuseetiikan ABC. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Nicolaides, K. 2004. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American journal of obstetrics and gynaecology*. 191 (1), 45-67.

Offerdal, K. 2008. Improved ultrasound imaging of the fetus and its consequences for severe and less severe anomalies. Faculty of Medicine. Department of Laboratory Medicine, Children's and Women's Health. Norwegian University of Science and Technology. Doctoral thesis for degree of doctor philosophiae.

- Økland, I. 2012. Biases in second-trimester ultrasound dating related to prediction models and fetal measurements. Faculty of Medicine. Department of Laboratory Medicine, Children's and Women's Health. Norwegian University of Science and Technology. Doctoral thesis for degree of doctor philosophiae.
- Partanen, J. 2003. Raajat. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Pienimaa, A-K. 2006. Kätilöntyö tänään. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A-M. (toim) 2006. Kätilötyö. 1. painos. Helsinki: Edita.
- Pihlaja, J. 2005. Tutkielma tietoa rakentamalla. 1. painos. Lahti: SOCEDA.
- Piironen, O. 2008. Ultraääni- eli kaikututkimus. Teoksessa Eskola, K. & Hytönen, E. (toim) Nainen hoitotyön asiakkaana. 1.-3. painos. Helsinki: WSOY.
- Raussi-Lehto, E. 2006. Vammaisen tai kuolleen lapsen syntymä. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A-M. (toim) Kätilötyö. 1. painos. Helsinki: Edita.
- Rautio, J., Somer, M., Pettay, M., Klockars, T., Elfving-Little, U., Hölttä, E. & Heiliövaara, A. 2010. Huuli- ja suulakihalkioiden hoidon suuntaviivoja. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim. 126 (11), 1286-1294.
- Ritvanen, A. 2006. Synnynnäiset epämuodostumat. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim) Perinnöllisyyslääketiede. 3., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Ross, M & Pawlina, W. 2006. Histology: a text and atlas: with correlated cell and molecular biology. 5. painos. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
- Räty, R. 2003. Impact of assisted reproduction and specific pregnancy complications on maternal mid-trimester Down's syndrome screening. Turun yliopiston julkaisuja. Sarja D. Osa 535.
- Sainio, K. 2003. Munuainen ja virtsatiet. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Sainio, K. & Sariola, H. 2003. Sydän ja verisuonet. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Salminen, M. 2003. Keskushermosto. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Salonen-Kajander, R. 2009. Sikiötutkimukset. Väestöliiton perinnöllisyysklinikka. Luettu 06.09.2013.

<http://www.vaestoliitto.fi/@Bin/1025219/Siki%C3%B6tutkimukset+18.4.2011.pdf>

Sariola, H. Hengityselimet ja ruoansulatuskanava. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Sikiön poikkeavuuksien seulonnan täytäntöönpanoa tukeva asiantuntijatyöryhmä. 2009. Sikiön poikkeavuuksien seulonta. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan asiantuntija-ryhmän muistio. Sosiaali- ja terveysministeriön selvityksiä 1:2009.

Simola, K. 2006. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H & Palotie, A. (toim) Perinnöllisyyslääketiede. 3., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Somer, M. 2006. Harvinaisten tautien ja kehityshäiriöiden diagnostiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.). Perinnöllisyyslääketiede. 3., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Stefanovic, V. & Nieminen, A. 2010. Kaikki raskautta suunnittelevat tarvitsevat foolihappolisää. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim. 126 (4), 337-339.

Suomen lääkäriliitto. 2013. Lääkärin etiikka. Suomen lääkäriliiton eettinen neuvottelukunta ja asiantuntijat. 7. painos. Helsinki.

http://www.laakariliitto.fi/site/assets/files/1273/laakaran_etiikka_2013.pdf

Taipale, P. 2009. Ultraäänitutkimus. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A-M. (toim) 2006. Kätilötyö. 1. painos. Helsinki: Edita.

Tampereen yliopistollinen sairaala. (n.d.) Raskauden ajan hoito-ohjeet. Pirkanmaan sairaanhoitopiiri. Päivitetty 02/2011. Luettu 12.09.2013.

Tappit-Emas, E. 2008. Spina Bifida. Teoksessa Tecklin, J. (toim) Pediatric physical therapy. 4. painos. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.

Tegnander, E. 2006. Detection of congenital heart defects in a non-selected population of 42,381 fetuses. Faculty of Medicine. Department of Laboratory Medicine, Children's and Women's Health. Norwegian University of Science and Technology. Doctoral thesis for degree of doctor philosophiae.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. 2012. Epämuodostumat 1993–2009. Luettu 25.10.2012.

www.thl.fi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Keskeisiä käsitteitä neuvontapalveluista ja kotikäynteiltä. Luettu 28.08.2013.

http://www.thl.fi/fi_FI/web/fi/tutkimus/tyokalut/neuvontapalvelut/lait/kasitteet

Thesleff, I. 2003a. Iho, karvat, rauhaset ja hampaat. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Thesleff, I. 2003b. Kasvot ja kiduskaarten johdannaiset. Teoksessa Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M. & Thesleff, I. (toim) Solusta yksilöksi. Kehitysbiologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Tortora, G. & Derrickson, B. 2009. Principles of anatomy and physiology 2: Maintenance and continuity of the human body. 12. edition. New York: John Wiley & Sons, Inc.

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2009. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. 5., uudistettu laitos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Uitto, S. 2007. Äitien ja isien kokemuksia sikiöseulonnoista ja saadusta neuvonnasta. Hoitotieteen laitos. Tampereen yliopisto. Pro gradu –tutkielma.

Valtioneuvoston asetus seulonnoista. 06.11.2011/339.

Vanhatalo, S., Soinila, S. & Iivanainen, M. 2006. Hermoston kehitys ja sen häiriöt. Teoksessa Soinila, S., Kaste, M. & Somer, H. (toim) Neurologia. 2., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri. (n.d.) Äitiyspoliklinikan palvelut. Päivitetty 04.09.2009.

Luettu 03.11.2013.

<http://www.tyks.fi/fi/tulosta/6352/41941/#takaisin>

Vilén, M., Leppämäki, P. & Ekström, L. 2008. Vuorovaikutuksellinen tukeminen. 3. uudistettu painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Vilkkä, H. & Airaksinen, T. 2004. Toiminnallinen opinnäytetyö. 1.-2. painos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Väisänen, L., Niemelä, M. & Suua, P. 2009. Sanat työssä. Vuorovaikutus ammattitaitona. 1. painos. Helsinki: Kirjapaja.

Välimäki, M. 2009. Eettiset ohjeet osana ammatillista etiikkaa. Teoksessa Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. (toim) Etiikka hoitotyössä. 5. uudistettu painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Vänskä, K., Laitinen-Väänänen, S., Kettunen, T. & Mäkelä, J. 2011. Onnistuuko ohjaus? Sosiaali- ja terveysalan ohjaustyössä kehittyminen. 1. painos. Helsinki: Edita.

Yhdenvertaisuuslaki 20.1.2004/21.

Åstedt-Kurki, P., Jussila, A-L., Koponen, L., Lehto, P., Maijala, H., Paavilainen, R. & Potinkara, H. 2008. Kohti perheen hyvää hoitamista. 1. painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

LIITTEET

Liite 1. Aiheeseen liittyvät tutkimukset

1 (2)

| Tutkimus | Tarkoitus | Menetelmä | Keskeiset tulokset |
|---|--|---|---|
| Uitto (2007) Äitien ja isien koke- muksia sikiöseulon- noista ja niihin liittyvis- tä tutkimuksista. Pro gradu -tutkielma | Tarkoitus: Kuvata vanhempien ko- kemuksia sikiöseulon- noista ja niihin liittyvästä neuvonnasta. Kuvata vanhempien ke- hittämisehdotuksia. | Kvalitatiivinen tutki- mus Tampereen yliopistolli- nen sairaala Äidit: N= 10 Isät: N= 7 Teemahaastattelu Sisällönanalyysi | Hyvä neuvonta si- kiöseulonnoista on riittävää ja yksilöllistä- tutkimusten kaikissa vaiheissa. Seulonnoista toivottiin saatua enemmän tietoa. Osa vanhemmista ei pitänyt sikiöseulontoja välttämättöminä ras- kauden seurannassa. |
| Kääriäinen (2007) Potilasohjauksen laatu: Hypoteettisen mallin kehittäminen. Akateeminen väitöskir- ja | Tarkoitus: Kuvata ohjauksen laatua hoitohenkilökunnan ja potilaiden arvioimana. Määritellä ohjaus käsit- teenä ja testata sen raken- ne. | Kvalitatiivinen tutki- mus Oulun yliopistollinen sairaala Potilaat: N= 21624 Hoitohenkilöstö: N= 1671 Kyselylomake Sisällönanalyysi Perus –ja monimuuttuja menetelmä | Laadukas ohjaus vaatii tiettyjä resursseja. Laadukkaan ohjauksen tulee olla vuorovaikut- teista ja potilaslähtöis- tä. Ohjauksen laatua tulee parantaa potilaslähtöi- sen, tavoitteellisen ohjaustoiminnan, ul- koisten tekijöiden sekä käsitteen käytön osalta. |

(jatkuu)

| | | | |
|--|---|---|--|
| <p>Koponen ja Laaksonen (2007)</p> <p>Sikiötutkimukset ja raskaudenkeskeytys.</p> <p>Toimijuuden rakentuminen äitien kertomuksissa.</p> <p>Pro gradu - tutkielma</p> | <p>Tarkoitus:</p> <p>Selvittää millaiseksi toimijuus rakentuu vanhempien ja henkilökunnan välillä äitien kuvauksissa sikiöindikaatiolla tehdyissä raskaudenkeskeytyksissä.</p> <p>Tavoite:</p> <p>Selvittää raskaudenkeskeytyksen kokeneiden naisten näkökulmasta kuinka kokemus, päätöksenteko ja terveydenhuollon käytännöt näyttäytyvät.</p> | <p>Kvalitatiivinen tutkimus</p> <p>avoin kyselyrunko</p> <p>Diskurssianalyysi</p> | <p>Käsitykset vanhempien ja hoitohenkilökunnan roolia sikiötutkimusten ja raskaudenkeskeytysten toteuttamisessa vastaavat terveydenhuollon toiminnalle annettuja ohjeita ja yleisiä periaatteita.</p> <p>Toimijuus ei aina toteudu ohjeistusta vastaavalla tai odotetulla tavalla.</p> |
| <p>Maijala (2004)</p> <p>Poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välinen vuorovaikutus - Substantiivinen teoria lapsen poikkeavuuden herättämissä kysymyksissä vahvistumisesta ja kuormittumisesta.</p> <p>Akateeminen Väitöskirja</p> | <p>Tarkoitus:</p> <p>Jäsentää poikkeavaa lasta odottavien perheiden ja hoitohenkilökunnan välistä yhteistyötä.</p> <p>Tavoite:</p> <p>Tuottaa hoitaville henkilöille tietoa oman toimintansa tarkastamiseksi</p> | <p>Kvalitatiivinen tutkimus</p> <p>Tampereen yliopistollinen sairaala</p> <p>Vanhemmat: N= 29</p> <p>Hoitavat henkilöt N= 22</p> <p>Vanhempien esseet N=5</p> <p>Teemahaastattelu</p> | <p>Sikiön poikkeavuus nostaa esiin kysymyksiä raskauden keskeyttämisestä tai sen jatkamisesta.</p> <p>Vanhemmat toivovat hoitavilta henkilöiltä tiedon lisäksi emotionaalista tukea.</p> <p>Hyvässä vuorovaikutuksessa vanhemmat luottavat hoitavilta henkilöiltä saamaansa apuun.</p> |

Liite 2. Ohje vanhemmille

1 (5)

Tuotosta ei julkaista Theseuksessa.