



# **Vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa**

Integroiva kirjallisuuskatsaus

Susanna Myrskyranta

OPINNÄYTETYÖ  
Toukokuu 2024

Master's Degree Programme  
Genetic and Genomic Counselling

## TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Master's Degree Programme  
Genetic and Genomic Counselling

MYRSKYRANTA SUSANNA:

Vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa  
Integroiva kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyö 54 sivua, joista liitteitä 4 sivua  
Huhtikuu 2024

---

Sikiöseulonnat ja -tutkimukset ovat muuttuneet viimeisen kymmenen vuoden aikana. Laboratorioteknologian kehitys on tuonut uusia mahdollisuuksia ja tutkimusmenetelmiä sikiön perimän tutkimiseen. Ei-kajoavan eli non-invasiivisen prenataalitutkimuksen (NIPT) myötä on helppoa saada tietoa sikiön mahdollisista trisomioista ilman keskenmenoriskiä. Sikiön perimää voidaan tutkia entistä kattavimmilla laboratoriomenetelmillä, jotka ovat vielä kalliita, ja siksi niitä tehdään kohdennetusti.

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli integratiivisella kirjallisuuskatsauksella selvittää tulevien vanhempien odotuksia, toiveita ja kokemuksia geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa. Opinnäytetyön tavoitteena oli tuottaa tietoa sikiötutkimusyksikössä asioivien tulevien vanhempien tarpeista ja toiveista sekä mitä se vaatii ohjaukselta. Tuloksia voidaan käyttää ohjaus- ja perehdytysmallin kehittämiseen sekä yhtenäisten toimintalinjojen laatimiseen, joiden avulla pystytään kehittämään geneettistä ohjausosaamista.

Kirjallisuuskatsauksen aineistoon valikoitui 20 tieteellistä artikkelia, jotka haettiin kansainvälisistä tietokannoista. Aineisto analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä. Opinnäytetyön tuloksista muodostui yksi pääluokka ja viisi yläluokkaa. Tulevien vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa tiivistyi vanhempien päätöksentekoprosessin tukemiseen. Vanhempien päätöksentekoprosessin tukeminen sisälsi 1. Seulonnan tarkoituksen ymmärtämisen, 2. Ohjailemattoman vuorovaikutuksen vaateen, 3. Vastuun tietoon perustuvassa päätöksenteossa, 4. Psykkisen kuormittavuuden ja 5. Monipuolisen tuen merkityksen.

Tämän kirjallisuuskatsauksen perusteella suositellaan neuvolan ensikäynnin keskittämistä sikiöseulonnoista keskusteluun. Kriisi- ja traumakoulutusta sekä ensitietoon liittyvää koulutusta tulisi tarjota sikiöseulontojen ja -tutkimusten parissa työskenteleville terveydenhuollon ammattilaisille ja tukea ammattilaisten osaamista kehittämällä sähköisiä oppimisympäristöjä jatkuvan koulutuksen tueksi. Koulutusta pitäisi lisätä erilaisista laboratoriomenetelmistä sekä hoitohenkilöstölle että alan opiskelijoille. Työohjauksen pitäisi olla rutiinia. Jatkotutkimuksena voisi tutkia sikiötutkimusyksiköissä toimivien kättilöiden osaamisen ja koulutuksen tasoa kansallisesti.

---

Asiasanat: sikiöseulonnat, sikiötutkimukset, geneettinen ohjaus, tietoon perustuva päätös

## ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Tampere University of Applied Sciences  
Master's Degree Programme  
Genetic and Genomic Counselling

MYRSKYRANTA SUSANNA:  
Parental Experiences of Genetic Counseling in Fetal Medicine and Screening  
An Integrative Literature Review

Bachelor's thesis 54 pages, appendices 4 pages  
April 2024

---

This literature review studies the intricate landscape of parental experiences, expectations, and desires concerning genetic counseling within fetal medicine and screening. Recent strides in laboratory technology have revolutionized prenatal screenings and tests, notably with the advent of non-invasive prenatal testing (NIPT), presenting a safer alternative for detecting fetal trisomies.

Through an integrative review of twenty scientific articles, this study delves into the multifaceted interactions of prospective parents within fetal medicine and screening units. The primary aim is to uncover the underlying needs and preferences of prospective parents, with the goal of refining genetic counseling practices.

Findings underscore the pivotal role of genetic counseling in guiding prospective parents' decision-making processes. Key themes such as understanding the purpose of screenings, the importance of non-directive interaction, informed decision-making, managing psychological burdens, and the significance of comprehensive support systems emerge as central to parental experiences.

Recommendations are proposed to enhance the efficacy of genetic counseling, including integrating discussions on prenatal screenings into initial antenatal consultations and providing specialized training for healthcare professionals. Additionally, there is a call to bolster education on laboratory methods for professionals and students. Future research could explore the competency levels of midwives nationally, contributing to ongoing advancements in fetal medicine and screening practices.

---

Key words: prenatal screening, fetal medicine, fetal screening, genetic counseling, informed decision-making

## SISÄLLYS

1	JOHDANTO .....	6
2	TEOREETTINEN VIITEKEHYS .....	8
	2.1 Opinnäytetyn keskeiset käsitteet.....	8
	2.2 Polikliininen hoitotyö sikiötutkimusyksikössä.....	9
	2.3 Sikiötutkimukset .....	9
	2.4 Geneettinen ohjaus .....	12
	2.5 Ohjausmenetelmät .....	14
	2.6 Vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta.....	15
3	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TEHTÄVÄ JA TAVOITE .....	17
4	TUTKIMUSMENETELMÄ JA AINEISTON KERUU .....	18
	4.1 Kuvaileva kirjallisuuskatsaus.....	18
	4.2 Aineiston haku.....	19
	4.3 Aineiston valinta .....	21
	4.4 Aineiston kuvaus .....	23
	4.5 Aineiston analyysi .....	23
5	TULOKSET .....	26
	5.1 Vanhempien päätöksentekoprosessin tukeminen .....	26
	5.2 Seulonnan tarkoituksen ymmärtäminen .....	27
	5.3 Ohjailemattoman vuorovaikutuksen vaade .....	27
	5.4 Vastuu tietoon perustuvassa päätöksenteossa .....	29
	5.5 Psyykinen kuormittavuus.....	31
	5.6 Monipuolisen tuen merkitys.....	33
6	POHDINTA .....	35
	6.1 Luotettavuus .....	35
	6.2 Eettisyys.....	35
	6.3 Tulosten pohdinta.....	36
	6.4 Suositukset ja jatkotutkimusehdotukset .....	41
	LÄHTEET.....	43
	LIITTEET .....	51
	Liite 1. Kirjallisuuskatsauksen artikkelit 1(4).....	51

**LYHENTEET JA TERMIT**

CVB	istukkavillusbiopsia
ES	eksomisekvensointi
HUS	Helsingin yliopistollinen sairaala
LVP	lapsivesipunktio
MRI	magneettikuvaus
NIPT	non-invasiivinen prenataalitutkimus
NSP	napasuonipunktio
PIRHA	Pirkanmaan hyvinvointialue
UÄ	ultraääni
STM	Sosiaali- ja terveysministeriö
TENK	Tutkimuseettinen neuvottelukunta
WHO	World Health Organization

## 1 JOHDANTO

Sikiötutkimukset tehdään Suomessa yliopistosairaaloiden äitiyspoliklinikoiden yhteydessä toimivissa sikiötutkimusyksiköissä. Tulevia vanhempia hoitavat kättilöt ja sikiölääkätieteen eli perinatologian erikoislääkärit. Potilaat tulevat sikiötutkimuksiin lähetteellä eri seulontayksiköistä, perinnöllisyyspoliklinikoilta tai neuvoloista. ([www.pirha.fi/raskaushoitokejtu](http://www.pirha.fi/raskaushoitokejtu).)

Sikiötutkimusyksiköissä annetaan tuleville vanhemmille geneettistä ohjausta, tehdään ultraäänitutkimuksia (UÄ), ei-kajoavia eli non-invasiivisia prenataalitutkimuksia (NIPT), kajoavia eli invasiivisiä tutkimuksia, lapsivesipunktioita (LVP), istukkavillusbiopsioita (CVB), ja sikiön MRI tutkimuksia. Näiden lisäksi napa-suonipunktiot (NSP) ja napaverensiirrot ovat keskitettyjä Helsinkiin. (Pirha.)

Sikiöseulonta- ja sikiötutkimusyksiköissä perheet kohdataan mullistavissa elämäntilanteissa ja syntymättömän lapsen tilanne herättää tulevissa vanhemmissa voimakkaita tunteita. He eivät ole henkisesti tai emotionaalisesti valmistautuneita vastaanottamaan huonoja uutisia tai käsittelemään niitä. (Salema, Townsend & Austin, 2019.) Sikiötutkimusyksiköissä diagnooseja annetaan yhä enemmän ja on tärkeää ymmärtää, millainen psyykinen vaikutus näillä on vanhempiin. Heille on traumatisoivaa kuulla, että syntymättömällä lapsella on vaikea tai useampi vaikea rakennepoikkeavuus. (Luz, George, Spitz & Vieux, 2017.)

Tulevien vanhempien kohtaaminen, heidän erilaiset lähtökohtansa ja kyky vastaanottaa tietoa tekee geneettisestä ohjauksesta haastavaa. Sikiötutkimusyksiköiden työ on aina moniammatillista, missä kättilöt ja useiden erikoisalojen lääkärit tekevät tiivistä yhteistyötä perheiden hyväksi. (Kääriäinen, 2007.)

Terveystieteiden ammattilaisten ohjaustaidot ja potilaiden saama ohjaus ovat hoitotyössä keskiössä. Niiden osaaminen on keskeistä hyvän ja laadukkaan potilasohjauksen sekä potilastyytyväisyyden takaamiseksi. (Kääriäinen, 2007, 40.)

Sikiötutkimuksissa geneettisen ohjauksen pitää olla ohjailematonta. Näissä yksiköissä mahdollistetaan erilaisia tutkimuksia, mutta mahdollistaminen ei ole sama

asia kuin suosittaminen. Eettistä pohdintaa ja keskustelua tulisi käydä avoimemmin, sillä rutiininomainen suhtautuminen sikiöseulontoihin ja -tutkimuksiin voi heikentää ohjailemattomuuden vaadetta. (Clarke & Wallgren-Pettersson, 2019.)

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli tehdä integratiivinen kirjallisuuskatsaus, missä selvitetään tulevien vanhempien hoitokokemusta geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimusyksikössä. Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa sikiötutkimusyksikössä asioivien tulevien vanhempien tarpeista ja toiveista sekä mitä se vaatii geneettiseltä ohjaukselta. Tuloksia voidaan hyödyntää ohjaus- ja perehdytysmallin kehittämiseen ja yhtenäisten toimintalinjojen laatimiseen. Opinnäytetyön lopuksi esitetään tulosten pohjalta suositukset kuviossa 5.

## 2 TEOREETTINEN VIITEKEHYS

### 2.1 Opinnäytetyn keskeiset käsitteet

Tässä opinnäytetyössä keskeisiä käsitteitä ovat tulevien vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa, sikiötutkimukset, geneettinen ohjaus, ohjausmenetelmät ja polikliininen hoitotyö. Nämä käsitteet muodostavat kokonaisuuden, joka vaikuttaa tulevien vanhempien hoitokokemukseen kokonaisuutena.



KUVIO 1. Opinnäytetyön keskeiset käsitteet

Tiedonhaku teoreettiseen viitekehukseen on tehty Cinahl, Medic ja Medline-tietokannoista. Tiedonhaussa on käytetty rajauksina tutkimusvuosia 2012–2023, englannin tai suomen kieltä ja koko tekstin saatavuutta.



## 2.2 Polikliininen hoitotyö sikiötutkimusyksikössä

Polikliinisen hoitotyön käsite nostettiin esiin vuonna 1998 Yhdysvalloissa. Polikliinistä hoitotyötä tehdään perusterveydenhuollossa ja erikoissairaanhoidossa. Sille on tyypillistä suuret potilasmäärät ja lyhyet hoitoajat. Polikliinisen hoitotyön ytimen muodostavat potilaan huolien, ongelmien ja asioiden kartoittaminen sekä tunnistaminen. Polikliininen hoitotyö vaatii hoitajalta kykyä muodostaa kokonaiskuva potilaalta saadun tiedon avulla nopeasti. Tämän pohjalta suunnitellaan, toteutetaan sekä arvioidaan hoidon tuloksia yhteisymmärryksessä ja yksilöllisesti potilaan kanssa. Tärkeää on arvioida myös emotionaalisen tuen tarvetta. (Mastal 2010, 267–269.)

Suomessa sikiötutkimukset tehdään keskus- ja yliopistosairaaloiden äitiyspoliklinikoilla toimivissa sikiötutkimusyksiköissä. Sikiötutkimusyksiköissä tehdään erilaisia sikiön kuvantamistutkimuksia ja otetaan kehoon kajoamattomia ja kajoavia näytteitä odottavista vanhemmista ja tutkitaan sikiön perimää muun muassa istukka- ja lapsivesinäytteistä. (Pirkanmaan hyvinvointialue n.d.) Tässä opinnäytetyössä polikliinisellä hoitoympäristöllä tarkoitetaan yliopistosairaalan sikiötutkimusyksikköä.

## 2.3 Sikiötutkimukset

Sikiötutkimuksiin lukeutuvat ultraäänitutkimus (UÄ) ja rakenneultraäänitutkimus, lapsivesipunktio (LVP), istukkanäyte eli korionvillus biopsia (CVB), napasuonipunktio (NSP), non-invasiivinen prenataalitestit (NIPT) odottajan verestä ja epäselvissä tilanteissa käytetty sikiön magneettikuvaus (MRI) (Tekay, Saloranta & Aittomäki, 2016, 348–359). Sikiötutkimukset jaetaan niiden kehoon kajoavuuden perusteella. Ei-kajoaviin eli non-invasiivisiin tutkimuksiin luetaan UÄ, NIPT sekä sikiön MRI ja kajoaviin eli invasiivisiin LVP, CVB ja NSP (Kaijomaa & Äyräs, 2018.)

NIPT on seulontatutkimus, vaikka sillä selvitetään kromosomeja. NIPT:a käytetään jatkotutkimuksena useammin kuin invasiivisiä kromosomitutkimuksia, koska

niihin liittyy keskenmenoriski (0.5–1 % toimenpiteen mukaan). NIPT perustuu sikiöperäisen ulkoisen DNA:n (cfDNA) tutkimiseen tulevan äidin verenkierrosta. NIPT seuloo riskiä 13-, 18- ja 21-trisomioihin ja sillä voidaan selvittää sikiön sukupuoli. (Tekay ym. 2016, 349.) NIPT on varmempi seulontamenetelmä kuin pelkkä niskaturvotuksen (NT) mittaava ultraäänitutkimus tai alkuraskauden yhdistelmäseulonta, johon kuuluvat NT-ultraäänitutkimus ja istukkagonadotropiini (Human chorion Gonadotropin, HcG) sekä raskauteen liittyvä plasman proteiini A (Pregnancy Associated Plasma Protein A, PAPP-A) -verikokeet. NIPT on sekä ensilinjan seulonta että jatkotutkimus monessa maassa riippuen heidän terveydenhuoltojärjestelmästään. (Clarke, 2020, 160–163, Husu ym.2020.)

NIPT voidaan ottaa jo raskausviikoista 10 lähtien ja sikiöperäistä DNA:ta pitää olla odottajan verenkierrossa vähintään 4 %. NIPT löytää 21-trisomian 99 %:n, 18-trisomian 96 %:n ja 13-trisomian 91 %:n tarkkuudella. (Bills, Ford, Duffner & Soothill, 2016, Husu ym. 2020.) Odottajan ylipaino vaikuttaa NIPT-tutkimuksen onnistumiseen ja painoindeksin (BMI:n) ollessa yli 30 vähenee sikiöperäinen vapaa DNA odottajan verenkierrossa. Osa NIPT:sta ei onnistu ja 3–5 % ei saada tulosta. Tällöin voidaan tehdä NIPT uudestaan. Toisenkin NIPT:n epäonnistuksessa tarjotaan odottajalle mahdollisuutta lapsivesipunktioon. (Husu ym.2020.) NIPT:n ollessa positiivinen, tulisi sikiön kromosomisto selvittää lapsivesipunktiolla istukkamosaikismi-riskin vuoksi. Istukkamosaikismi tarkoittaa sitä, että istukka voi olla trisominen eli muutos rajoittuu istukkaan ja sikiö on terve. Taustalla voi olla myös niin sanottu vanishing twin -tilanne eli raskaus on alkanut kaksosraskautena ja toinen sikiöistä on menehtynyt. Odottajan pahanlaatuiset kasvaimet, oma kromosomipoikkeavuus, kuten kromosomin osan häviämä eli mikrodeleetio tai perintötekijöiltään vähintään kahdenlaisten solujen esiintyminen samassa yksilössä eli mosaikismi, voivat aiheuttaa väärän positiivisen NIPT-tuloksen. (Anttonen, Stefanovic & Aittomäki, 2015, Reilly ym. 2023.)

UÄ-tutkimuksella saadaan tietoa sikiön hyvinvoinnista, rakenteista, kasvusta ja sukupuolesta. Alkuraskauden yleinen UÄ raskausviikoilla 10+0–14+0 antaa tietoa siitä, missä raskaus sijaitsee, montako sikiötä on ja odottavan äidin laskettu aika tarkentuu. Alkuraskauden UÄ:llä voidaan nähdä osa vaikeista rakennepoikkeavuuksista, esimerkiksi aivottomuus eli anenkefalia, napanuoratyry eli omphalocele, vatsahalkio eli gastroskiisi ja raajojen virheasentoja tai puutoksia. (Tekay

ym. 2016, 350–350). Niskaturvotus-UÄ tehdään raskausviikoilla 11+0–13+6. Rakenneultraäänitutkimus tehdään raskausviikoilla 18+0–21+6 tai raskausviikko 24+0 jälkeen asetuksen mukaisesti (STM/sikiöseulonnat, Kaijomaa & Äyräs, 2018). Rakenneultraäänitutkimuksella pitäisi löytyä selkeät sydänviat, keskushermostopoikkeavuudet, luuston epämuodostumat eli luustoanomaliat, munuaisten- ja virtsateiden poikkeavuudet sekä erilaiset halkiot (Tekay ym. 2016, 351–353).

Istukkanäytteellä eli istukkavillusbiopsilla (CVB) ja lapsivesipunktiolla (LVP) saadaan tietoa sikiön kromosomeista, genetiikasta ja biokemiasta (Shahbazian ym. 2012). CVB voidaan tehdä raskauden melko varhaisessa vaiheessa sikiön perimän tutkimiseksi, raskausviikkojen 11+0–13+6 välisenä aikana. Käytännössä CVB tehdään raskausviikkojen 12+0 jälkeen, jolloin alkuraskauden seulonnat ovat jo tehtynä. CVB tehdään ultraääniohjauksessa vatsanpeitteiden päältä pistäen neula kohdussa olevaan istukkaan ja pistoneulan läpi otetaan ohuemmalla tähystin neulalla istukan villuksia näytteeksi. CVB-tutkimusta suositellaan ensisijaiseksi sikiön perimän tutkimukseksi erityisesti geenitutkimuksissa ja DNA:n tutkimisessa, koska se kasvaa hyvin laboratorioviljelyssä ja vastaukset saadaan raskauden varhaisemmassa vaiheessa. (Clarke, 2020, 153, Horelli-Kuitunen & Orpana, 2016, 110–111.)

LVP on pisimpään käytössä ollut metodi sikiön perimän tutkimisessa. Se voidaan tehdä raskausviikoilta 15 lähtien, jolloin lapsivedessä on riittävästi sikiöperäistä solukkoa. Se tehdään vatsanpeitteiden päältä ja näyte otetaan ultraääniohjauksessa kohdusta neulanpistolla. Näytettä otetaan kerralla keskimäärin 20–30 ml riippuen siitä, mitä näytteestä halutaan tutkia. Vastausaika on yleensä viikosta kolmeen viikkoon, mutta toisinaan vastausta joudutaan odottamaan pidempään. (Clarke, 149–151.) Tämä asia on huomioitava tutkimuksia tilattaessa, jos raskauden keskeytys on perheelle vaihtoehto. Tutkimustulosten tulee olla valmiina, jotta mahdollinen abortti voidaan suorittaa maan lakien mainitsemisrajoissa. Esimerkiksi Suomessa aborttilaki uudistui syksyllä 2023, mutta sikiöperusteisen raskaudenkeskeytyksen osio pysyi samana. Suomessa sikiöperusteisen raskaudenkeskeytyksen saa 24+0 raskausviikkoon asti. (käypähoitosuositus 2023.) Tulevien vanhempien suhtautuminen raskauden keskeytykseen pitäisi selvittää ennen jatkotutkimuksista puhumista ja niiden tekemistä. Tämä ei kuitenkaan

tarkoita, etteikö vanhemmille, joille raskauden keskeytys ei ole vaihtoehto tarjot-  
taisi mahdollisuutta invasiivisiin tutkimuksiin. (Clarke, 148–149.)

Napasuonipunktio (NSP) tehdään pääasiassa raskasviikkojen 20 jälkeen ja sii-  
hen on syynä napanuoran ohuet verisuonet. Se tekee napaverinäytteen ottami-  
sesta haastavaa ja siihen liittyvä riski on huomattavasti suurempi kuin CVB:aan  
ja LVP:oon liittyvä riski. Etuna on, että napasuonipunktiolla tehdyt tutkimustulok-  
set tulevat nopeasti. Haastavuuden ja näytteen ottoon sisältyvien riskien vuoksi  
sitä käytetään vain erityistilanteissa. Tällainen erityistilanne on esimerkiksi napa-  
verensiirto, jota tarvitaan immunisaatiotilanteissa. (Tekay, ym. 2016, 356.) Komp-  
likaatoriskit vähenevät kokoneen henkilökunnan ammattitaidon myötä (Zwiers  
ym. 2017). Suomessa napaverensiirrot ovat keskitetty Helsingin yliopistolliseen  
sairaalaan, HUS:iin.

Sikiön MRI-kuvaus antaa lisätietoa sikiön rakennepoikkeavuuksista, erityisesti  
keskushermoston rakenteista, selkärankahalkioista ja mahdollisista luuston  
kasvu- ja kehityshäiriöistä eli luustodysplasioista. MRI tarkentaa sikiön diagnoo-  
sia ja voi viedä invasiivisen tutkimuksen haluttuun suuntaan. Sikiön MRI-kuvien  
lausuminen vaatii erityisosaamista radiologilta. (Menzel ym. 2018, Powers ym.  
2022.)

## **2.4 Geneettinen ohjaus**

Sikiöseulontoihin ja sikiötutkimuksiin osallistuminen on potilaalle vapaaehtoista.  
Ohjaaminen näihin tutkimuksiin kuuluu kaikille hoitoon osallistuville, ja se pitäisi  
aloittaa jo äitiysneuvolassa, jotta tulevat vanhemmat pystyvät tekemään tietoon  
perustuvia päätöksiä osallistumisestaan eri seulontoihin ja tutkimuksiin. Kaikki  
raskaana olevat odottajat ovat oikeutettuja saamaan saman tiedon yksilöllisistä  
ja kulttuurisista eroista huolimatta. (Tekay ym. 2016, 359–360.)

Sikiötutkimuksissa ja perinnöllisyysneuvonnassa ohjauskeskustelu ja geneetti-  
nen ohjaus on aina ohjailematonta, objektiivista ja puolueetonta. Hoitohenkilös-  
tön tehtävänä on antaa tietoa, tukea ja kannustaa päätöksenteossa, ei päättää  
potilaan puolesta. Näissä ohjauskeskusteluissa on paljon terapeuttisia piirteitä

vaikkei terapiakoulutusta hoitohenkilökunnalla olekaan. Rauhallinen tila, riittävästi aikaa sekä kiireettömyyden ja kuulluksi tulemisen tunteet ovat keskeisiä. (Clarke, 2020, 149, 187.)

Ohjauksen tulee olla yksilöllistä ja tutkittuun tietoon perustuvaa. Geneettinen ohjaus ei ole käsitteenä yksiselitteinen. Siihen liittyy useita keskeisiä elementtejä, joita ovat kuunteleminen, tiedon välittäminen ja empaattisen hoitosuhteen luominen. Erilaisten periytymismallien ymmärtäminen, riskien arvioiminen, käytännön tiedon antaminen terveyteen ja lisääntymislääketieteeseen liittyen, missä huomioidaan diagnostiset ja kliiniset näkökohdat, ovat myös tärkeitä elementtejä. Geneettisessä ohjauksessa autetaan ymmärtämään ja sopeutumaan haastavaan tilanteeseen ja tukemaan tulevia vanhempia päätöksenteossa. Odottaville vanhemmille pitää antaa riittävästi aikaa ja varata rauhallinen keskustelu ympäristö. (Clarke 2020,4–5,185, 188.) Sikiötutkimuksissa ohjauksen kuuluu olla WHO:n eettisten ohjeiden mukaan ohjailematonta. Se asettaa vuorovaikutukselle ja kommunikaatiolle vaatimuksia. (Wertz, Fletcher & Berg, 2003.)

Potilastyytyväisyyttä voidaan parantaa potilaan arvojen ja näkemysten huomioimisella päätöksiä tehdessä. Parempi informointi vähentää toiveita jatkotutkimuksiin ja hoitoihin. Potilaslähtöisyyttä voidaan arvioida hoidon tarpeen miettimisessä, missä pohditaan, vältetäänkö ja vähennetäänkö turhaa hoitoa. (Reito & Tikkinen, 2020.)

Geneettisessä ohjauksessa potilasohjaus on keskeinen osa polikliinisen hoitotyön prosessia. Se on aktiivista ja tavoitteellista toimintaa vuorovaikutussuhteessa potilaan ja hoitohenkilöstön välillä. Geneettisestä ohjauksesta on tullut vaativampaa hoitoaikojen lyhentymisen, polikliinisen hoidon lisääntymisen, informaatioteknologian ja potilaiden koulutustason myötä. Tämä on lisännyt myös potilaiden omaa vastuunottamista tiedonhaussa ja päätöksenteossa. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (1992/785) määrittelee potilaan oikeuden tietoon hänen hoitoonsa liittyvissä asioissa. Erilaisia ohjausmenetelmiä on kehitetty hoidon parantamiseksi. Näiden menetelmien avulla on helpompaa kartoittaa ohjauksellisia tavoitteita, ohjauksen tuloksellisuuden arviointia ja niiden monipuolista hyödyntämistä. (Eloranta, Katajisto & Leino-Kilpi, 2014.)

## 2.5 Ohjausmenetelmät

Potilasohjausta voidaan toteuttaa hyödyntäen erilaisia näyttöön perustuvia ohjausmenetelmiä ja -malleja. Seuraavat ohjausmenetelmät ovat esimerkkejä, joista voidaan laatia sikiötutkimuksiin sopiva ja käyttökelpoinen ohjaus- ja keskustelumalli. Näitä ovat muun muassa 5A's (Assess, Advice, Agree, Assist, Arrange), GROW (Goal, Reality, Options, Wrapup), Guided Self-Determination (GSD), Reciprocal Engagement Model (REM), Tietoon perustuva päätöksenteko (Informed decision making) ja Motivoiva haastattelu (Motivational Interview, MI).

Motivoiva haastattelu (MI) on hyödyllinen työkalu vahvistamaan motivaatiota käyttäytymisen muutokseen ambivalenteilla potilailla, joilla on käyttäytymiseen vaikuttavia terveysongelmia ja edistämään heidän hoitoon sitoutumistaan. Prioriteetti on potilaan tarpeissa ja ohjausmenetelmän henki on luottamuksellisen ja rohkaisevan suhteen luominen. (Bischof ym. 2021.)

Näyttöönperustuva 5A's-ohjausmalli muodostuu viidestä eri vaiheesta, joita kuvataan viidellä englanninkielisellä sanalla: Assess (arvioida), Advice (neuvoa), Agree (olla yhtä mieltä), Assist (tarjota apua) ja Arrange (seurannan järjestäminen). Arviointivaiheessa tunnistetaan nykyinen käyttäytyminen ja määritetään potilaan valmius muutokseen, neuvontavaiheessa potilaalle annetaan suosituksia siitä, että potilas hyötyisi käyttäytymisen muutoksesta, olla yhtä mieltä -vaiheessa laaditaan potilaan kanssa yhteisymmärryksessä tavoitteita terveyskäyttämisen muutokseen, avun tarjoamisen -vaiheessa puututaan esteisiin ja annetaan tukea käytöksen muuttamiseen. Viimeisessä eli seurannan järjestämisen vaiheessa potilaalle suunnitellaan ja järjestetään muutoksen edistymiseksi ammatillaisen toimesta seurantakäynnit. Tämä malli toimii hyvin terveyskäyttämisen muutoksen ohjauksessa, kuten painonhallinnassa, alkoholin käytön vähentämisessä tai tupakoinnin lopettamisessa. (Reeks ym. 2020, van Dillen ym. 2015.)

GROW- lyhenne muodostuu sanoista Goal (tavoite määrittää valmennuksen painopiste), Reality (tietoisuus nykytilanteesta), Options (tunnistaa ja arvioida saatavilla olevia vaihtoehtoja ja kannustaa ratkaisukeskeiseen ajatteluun), Wrapup/Will (auttaa valmennettavaa määrittämään seuraavat askeleet ja

kehittämään toimintasuunnitelman). GROW-malli on yksi suosituimmista ohjausmalleista. Sen ydinajatus on käyttäytymiseen perustuva valmennus, joka lähtee yksilön määrittämistä tavoitteista. (Narayanasamy & Penney 2014.)

Ohjattu itsemääräämisoikeus -malli (GSD) tukee yhteistyötä, pohdiskelua ja muutosta potilaan elämässä, joita elämäntaitojen kehittäminen helpottaa. Tämä ohjausmalli on osoittautunut tehokkaaksi erityisesti kroonisia sairauksia sairastavien keskuudessa. (Husted 2014, Munch Simonsen ym. 2020.)

Vastavuoroinen sitouttava ohjausmalli (REM) kehitettiin vuonna 2007 Yhdysvalloissa ja se on erityisesti tarkoitettu geneettiseen ohjaukseen. Mallissa on 17 tavoitetta, joista muodostuu neljä pääluokkaa; ymmärrys ja arvostus, sekä tuki ja ohjaus, joihin molempiin kuuluu kuusi tavoitetta, mahdollistava päätöksenteko sisältäen kolme tavoitetta sekä potilaskeskeinen opetus, jossa on kaksi tavoitetta. REM-malli korostaa, että palveluja tarjotaan räätälöidysti jokaisen potilaan tilanteeseen ja tarpeisiin sopien. REM-mallissa on komponentteja sekä opetusmallista että neuvontamallista. Opetus biolääketieteellisestä tiedosta on keskeinen osa geneettistä ohjausta antavan ja potilaan välistä vuorovaikutusta. Neuvontamallia mukailleen REM korostaa potilaan tunteiden, kokemusten ja ainutlaatuisten ominaisuuksien vaikutusta itse ohjausprosessiin ja sen tuloksiin. (Hartmann ym. 2015.)

## **2.6 Vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta**

Äitiyspoliklinikan sikiötutkimusyksikössä asioivat tulevat vanhemmat ovat raskauden eri vaiheissa, ja he tulevat sikiötutkimusyksikköihin monien eri syiden takia (Pirkanmaan hyvinvointialue n.d). Tulevat vanhemmat tarvitsevat yksilöllistä geneettistä ohjausta, joka on tilannesidonnaista ja lähtee vanhempien omista sen hetkisistä tarpeista (Hartmann ym. 2015).

Tulevien vanhempien hoitokokemukseen vaikuttavat heidän aikaisemmat kokemuksensa terveydenhuollon palveluista (Liu ym. 2020) sekä ennako-odotukset ja -tieto raskauteen liittyvistä asioista (Kater-Kuipers, De Beaufort, Galjaard, & Bunnik 2020). Tulevien vanhempien asenteet sikiödiagnostiikkaan ja yleensä

sairauksiin liittyen vaikuttavat heidän kykyynsä vastaanottaa ja käsitellä sikiön tilaan liittyviä tutkimustuloksia (Aune & Möller 2012). Vanhempien elämäntapa, uskonto ja kulttuuri muodostavat ilmapiirin, mihin heidän asenteensa, toiveensa ja odotuksensa ovat sidoksissa (Schoeffel, McCarthy Veach, Rubin, & LeRoy 2018). Hoitokokemukseen vaikuttaa myös tulevien vanhempien fyysinen, psyykkinen ja sosiaalinen tilanne polikliinisen hoitotapahtuman aikana sekä kokemus vuorovaikutuksesta terveydenhuollon ammattilaisen kanssa (Cole ym. 2016).

Terveydenhuollon ammattilaisten rooli hoitokokemuksen osapuolena on erittäin merkityksellinen tuleville vanhemmille. Vanhempien tulee luottaa ammattilaisilta saamaansa tietoon (McCoyd 2013), ja ammattilaisten tulee varmistaa, että tulevat vanhemmat ovat saaneet riittävästi tietoa (Lou ym. 2017) ja ymmärtäneet sen merkityksen omassa tilanteessaan (Fries 2014). Terveydenhuollon ammattilaisten tulee tukea vanhempia heidän päätöksenteossaan, vastaanottaa vanhempien tunnetilojen muovaama vuorovaikutus ja ymmärtää, kuinka voimakas tilanne (Gesser-Edelsburg & Shahbari 2017), jopa traumaattinen (Luz, George, Spitz, & Vieux 2017), hoitokokemus voi tuleville vanhemmille olla. Tuleville vanhemmille tulee myös luoda mahdollisuus keskustella samassa tilanteessa olleiden vertaisten kanssa (Wallace ym. 2018)

Geneettisen ohjauksen tavoitteena on antaa tuleville vanhemmille tietoa sikiön tilasta, erilaisista tutkimuksista sekä hoitoon liittyvistä vaihtoehtoista koko hoitoprosessin ajan (Van Der Steen ym. 2016). Vanhempien tulee ymmärtää, mitä tulevan lapsen diagnoosi tarkoittaa, mitä se merkitsee heidän perheelleen ja perhedynamiikalleen sekä perustaa päätöksentekonsa omiin arvoihinsa (Ahmed, Bryant, Tizro, & Shickle 2014). Vanhempien on tärkeää keskustella myös parisuntana tilanteestaan, kun sikiön tila on varmistunut (Wätterbjörk, Blomberg, Nilsson, & Sahlberg-Blom 2015; Schoeffel, McCarthy Veach, Rubin, & LeRoy 2018). Geneettinen ohjaus on jokaisen hoitotapahtuman aikana ohjailematonta, ja terveydenhuollon ammattilaiset eivät saa vaikuttaa vanhempien päätökseen. Tulevien vanhempien tulee saada riittävästi näyttöön perustuvaa tutkittua tietoa, jonka perusteella he pystyvät tekemään tietoon perustuvan päätöksen raskauden jatkumisesta tai sen keskeyttämisestä. (Wertz ym. 2003; Ahmed, Bryant, Tizro, & Shickle 2014.)



### 3 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TEHTÄVÄ JA TAVOITE

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli integratiivisella kirjallisuuskatsauksella selvittää tulevien vanhempien odotuksia, toiveita ja kokemuksia geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa.

Opinnäytetyön tutkimustehtävä:

Selvittää, millainen on vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa.

Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa sikiötutkimusyksikössä asioivien tulevien vanhempien tarpeista ja toiveista sekä mitä se vaatii ohjaukselta. Tuloksia voidaan käyttää ohjaus- ja perehdytysmallin kehittämiseen sekä yhtenäisten toimintalinjojen laatimiseen, joiden avulla pystytään kehittämään geneettisen ohjauksen osaamista.

## 4 TUTKIMUSMENETELMÄ JA AINEISTON KERUU

### 4.1 Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Kirjallisuuskatsauksia on kolme päätyyppiä, kuvailevat ja systemaattiset kirjallisuuskatsaukset sekä meta-analyysit. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus, joka voidaan jaotella narratiiviseen ja integroivaan muotoon, muistuttaa systemaattista kirjallisuuskatsausta, mutta on metodiltaan ja aineistonvalinnaltaan vapaampi kuin systemaattinen kirjallisuuskatsaus. Se on eniten käytetty kirjallisuuskatsauksen tyyppi. Integroiva kirjallisuuskatsaus sijoittuu narratiivisen ja systemaattisen katsauksen välimaastoon. Se mahdollistaa erilaisilla tutkimusmetodeilla tehtyjen tutkimusten mukaan ottamisen analyysiin, ja sen avulla voidaan monipuolisesti tutkia kohteena olevaa ilmiötä. (Salminen, 2011, 6–8.) Tämä opinnäytetyö tehtiin integratiivisena kirjallisuuskatsauksena.

Integratiivisen kirjallisuuskatsauksen aineistoon voidaan ottaa mukaan tieteellisten artikkelien lisäksi mielipidekirjoitukset, keskustelut ja kokoelmakatsaukset. Katsaus tulee tehdä eettisesti ja kurinalaisesti, jotta sitä voidaan hyödyntää näyttöön perustuvassa toiminnassa. Aineiston keruu pitää olla objektiivista luotettavuuden varmistamiseksi. Tutkimukseen otettavan aineiston arvioinnin tulee olla kriittistä ja käydä läpi kirjallisuuskatsauksen vaiheet: 1) tutkimuskysymyksen laa-  
timinen, 2) kirjallisuushaku, 3) tiedon keruu ja kriittinen arviointi, 4) tiedon analyysi ja synteesi 5) tulosten esittäminen ja pohdinta. (Lubbe, Ham-Baloyib & Smit, 2020.)

Kuvailevaa kirjallisuuskatsausta käytetään paljon tutkimusmenetelmänä hoito- ja terveystieteellisessä tutkimuksessa. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus on tutkimusmenetelmänä aineistolähtöinen. Katsaukseen valitun aineiston avulla kuvataan kohteena olevaa ilmiötä ja pyritään sen ymmärtämiseen. Keskeiset tulokset kootaan yhteen ja niiden tarkastelu tapahtuu laajemmassa kontekstissa. (Kangasniemi ym. 2013, 292–293.)

## 4.2 Aineiston haku

Aineiston hakua voidaan tehostaa käyttämällä eri tietokantojen omia asiasanas-toja ja asiasanoja. Tietokannoista etsityt aihealueet voidaan haussa löytää va-kiintuneiden ja asiasanastoissa määriteltyjen asiasanojen kautta tehokkaasti, joka edistää mahdollisimman laaja-alaista ja hyvin kohdistettua aineiston hakua. (Asiasanat ja asiasanastot n.d.)

Tässä opinnäytetyössä käytettiin tietokantojen asiasanastoja, ja niihin liittyviä muita käsitteitä, kuten assosiatiivisia käsitteitä ja alakäsitteitä (TAULUKKO 1), jotta aineiston hausta saatiin mahdollisimman laaja-alainen, tarkka ja kattava. Ai-nejiston hakuun käytettiin Tampereen yliopiston kirjaston informaation asiantun-temusta mahdollisimman kattavan hakutuloksen saamiseksi.

TAULUKKO 1. Aineiston haussa käytetyt asiasanastot ja asiasanat

<b>Asiasanastot ja käsitteet:</b>	<b>Asiasanat:</b>
Finmesh	sikiödiagnostiikka
Alakäsitteet	kajoamaton tutkimus ennen syntymää, NIPT, non invasive prenatal testing, korionvillusbiopsia, istukkanäyte, chorionvillus biopsy/sampling lapsivesipisto, amniosentesis, seerumiseulonnat, kaikukuvaus, sikiön tähystys
Assosiatiiviset käsitteet	geneettinen neuvonta perinnöllisyysneuvonta
Ohjaustermit	ennen syntymää tehty sikiön seulontatutkimus määrittämätön ennen syntymää tehty seulontatutkimus prenataalidiagnostiikka, prenataalinen seulonta, sikiön seulon- tatutkimus, sikiöseulonnat, sikiön tutkiminen, sikiöseulonta
Emootiot	ohjaustermit; emootio, emotio, tunne, tunne-elämys, tunne-elä- mykset, tunnetila/-t, tunteet engl.: emotions, feeling, feelings
Englanninkieliset käsitteet	prenatal diagnosis/diagnoses antenatal diagnosis/diagnoses intrauterine diagnosis/diagnoses

PICO-lauseketta voidaan hyödyntää kirjallisuuskatsauksen tutkimuskysymyksen muotoiluun. PICO lauseke muodostuu yleensä neljästä eri kokonaisuudesta, P= Potilas/populaatio (patient, population), I= Interventio/hoitomuoto/testi (interven-  
tion), C= vertailu, vaihtoehto (comparison, control) ja C= seuraus/tulos

(outcome). (BMJ Best Practice 2024.) Tässä opinnäytetyössä PICO-lauseke muotoutui tulevista vanhemmista (P), hoitokokemuksesta geneettisessä ohjauksessa (I) ja sikiötutkimuksista (Co).

Aineiston haussa eri tietokannoista käytetään Boolean operaattoreita, joilla voidaan yhdistää ja erotella eri hakusanoja ja -lausekkeita. Boolean operaattoreita ovat OR, AND ja NOT-sanat. OR-operaattori yhdistää synonyymisiä käsitteitä ja AND operaattoria käytetään eri OR-lausekkeiden yhdistämiseen hakulausekokonaisuudeksi. NOT-operaattori toimii päinvastoin kuin muut operaattorit ja sulkee tiettyjä käsitteitä pois hauista. (Stolt ym. 2016, 38–42.)

Tässä opinnäytetyössä tiedonhaku tehtiin kahteen kertaan tutkimuskysymyksen tarkennuttua. Opinnäytetyön aineiston haku tehtiin kolmesta eri tietokannasta, Cinahl, Medic ja Medline, ja hakulausekkeissa hyödynnettiin Boolean operaattoreita (TAULUKKO 2).

TAULUKKO 2. Hakulausekkeet ja käytetyt Boolean operaattorit

Tietokanta:	Hakusanat:
Cinahl	<i>(prenatal or antenatal or perinatal diagnos*) AND (feelings OR emotions OR experiences OR attitudes OR perceptions) ("genetic counselling" OR genetic guidance") AND (prenatal OR fetal) AND (expectant parents OR mother*OR father* OR family) AND decision making</i>
Medic	<i>(perinnöllisyysneuv* perinnöllisyysohj* "genetic counseling"geneettinen neuvonta") AND (sikiö) (Counseling counselling guidance "patient education" neuvon* ohjau* perinnöllisyysneu* perinnöllisyysohj*) AND (hereditary gene* genes genetic* inherited familial genom* perinnöl-li*geneet*) AND (prenatal sikiö* fetus* alkio*)</i>
Medline	<i>(documentation* OR "electronic health record*") AND (standard* or quality* OR "care plan*") AND (outpatient* OR clinic OR "ambulatory care*") AND ("patient-center*" OR "patient focus*" OR "person center*") (prenatal diagnosis OR testing) AND (parent experiences OR perception OR opinions OR attitudes OR views) AND (genetic counselling)</i>

### 4.3 Aineiston valinta

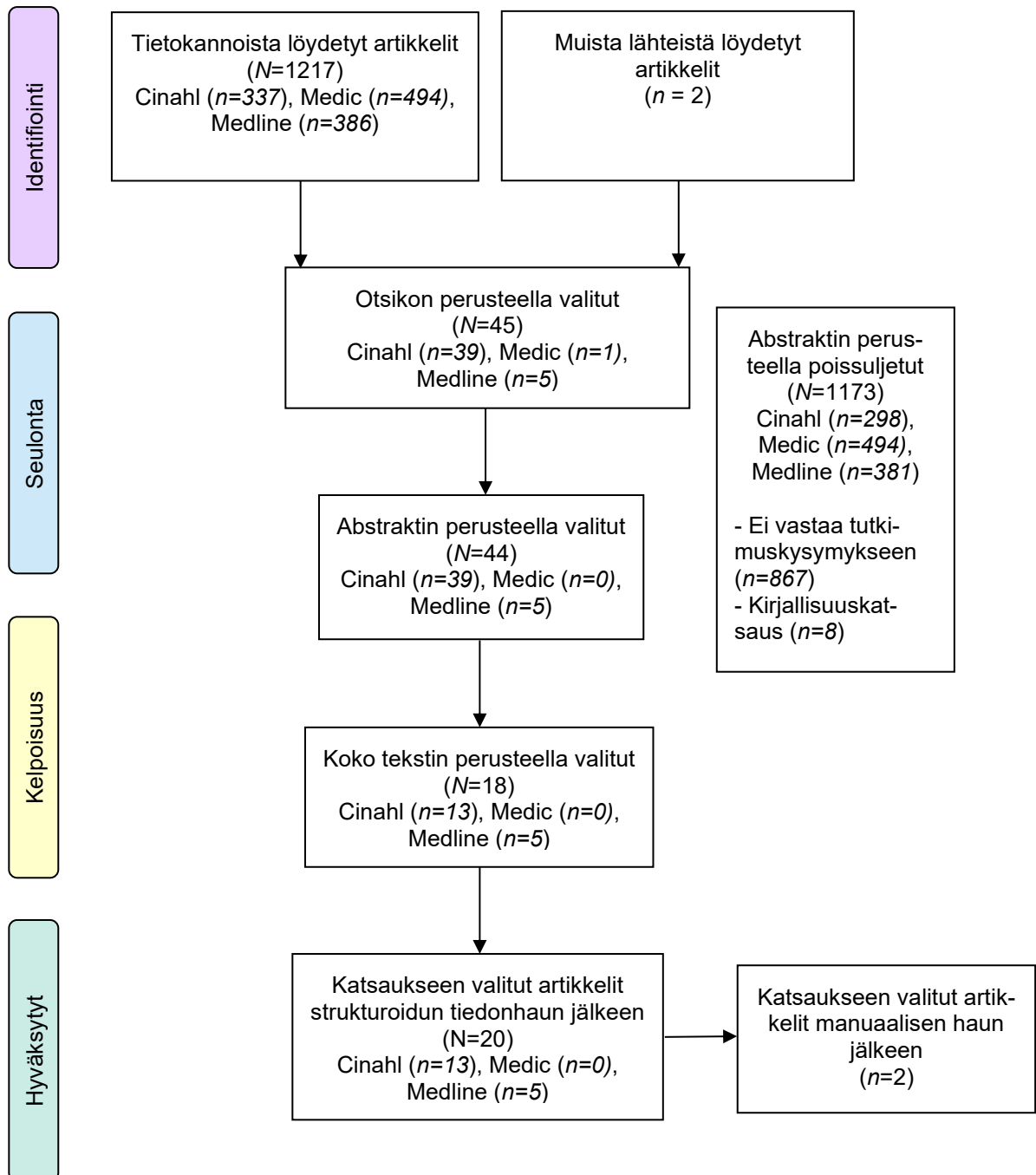
Kirjallisuuskatsauksen aineiston valintaa ohjaavat etukäteen asetetut sisäänotto- ja poissulkukriteerit. Sisäänottokriteereinä käytetään usein aika- ja kielirajauksia, jotka voidaan asettaa tietokantarajauksina aineiston haun yhteydessä (Stolt, Axelin, & Suhonen 2016). Tässä opinnäytetyössä sisäänottokriteerit sisälsivät julkaisuvuoteen, kieleen, tutkimusartikkelien saatavuuteen, tutkimusten näkökulmaan ja käytettyihin menetelmiin liittyviä kriteerejä (TAULUKKO 3).

TAULUKKO 3. Integroidun kirjallisuuskatsauksen alkuperäistutkimusten sisäänotto- ja poissulkukriteerit

Sisäänottokriteerit	Poissulkukriteerit
Julkaisuvuosi 2012–2022	Julkaisuvuosi ennen 2012
Kieli suomi tai englanti	Kieli muu kuin suomi tai englanti
Eri metodein tehdyt tutkimukset	Systemaattinen katsaus
Vastaa tutkimuskysymykseen	Ei vastaa tutkimuskysymykseen
Koko teksti saatavilla	Koko tekstiä ei saatavilla
Raskauden aikainen eli prenataalinen	Synnytyksen jälkeinen
Näkökulmana vanhempien odotukset sekä toiveet	Näkökulmana ammattilaisten ajatukset
Vertaisarvioitu	Ei vertaisarvioitu

PRISMA-kaavion avulla esitetään kirjallisuuskatsauksen hakuprosessin eri vaiheet ja mukaan otetut tutkimukset sekä ilmaistaan syyt, minkä vuoksi tietyt artikkelit suljettiin pois aineistosta (Page ym. 2021).

Tässä opinnäytetyössä aineiston valintaprosessi tehtiin systemaattisesti, ja koko prosessin ajan pidettiin tarkasti kirjaa tutkimusartikkelien määrästä aineiston valinnan eri vaiheiden aikana (KUVIO 2).



KUVIO 2. Prisma-kuvio aineiston valinnasta

#### 4.4 Aineiston kuvaus

Analyysiin valikoitui 20 eri menetelmällä tehtyä tieteellistä, vertaisarvioitua artikkelia (Liite 1). Aineistoon kuului 15 kvalitatiivista, yksi kvantitatiivinen, kaksi monimenetelmä- ja kaksi poikkileikkaustutkimusta. Tutkimusartikkelit olivat tehty globaalisti, neljä USA:ssa, neljä Ruotsissa, kolme Iso-Britanniassa ja Alankomaissa, Australiassa, Brasiliassa, Italiassa, Kiinassa, Kroatiaassa, Norjassa, Suomessa ja Vietnamissa yksi artikkeli jokaisessa maassa.

Tutkimusten osallistujamäärä vaihteli valitun tutkimusmenetelmän mukaan kuudesta yli 480 osallistujaan. Tutkimuskohteena oli osassa tutkimuksista vain naisia tai miehiä ja osassa sekä naisia että miehiä ja heidän molempien kokemukset näkyivät tutkimuksissa. Tutkimusartikkelien haastattelut olivat puolistrukturoituja sekä puhelinhaastatteluja ja osa näiden yhdistelmiä. Kyselytutkimukset olivat nettikyselyjä tai puhelinhaastatteluja. Mukana oli poikkileikkaustutkimuksia ja havainnoivia tutkimuksia. Laaja aineisto valittiin kokonaiskuvan saamiseksi sikiötutkimuksiin liittyvistä eettisistä kysymyksistä, geneettisen ohjauksen haastavuudesta sekä tulevien vanhempien toiveiden ja tarpeiden kartoittamiseksi. Osassa artikkeleista tutkittiin sekä hoitohenkilöstön että tulevien vanhempien näkökulmia mutta näistä tutkimuksista huomioin vain tulevien vanhempien osuuden.

Aineiston tutkimuksissa tulevat erilaiset terveydenhuoltojärjestelmät esiin sekä juridiset, kulttuuriset ja uskonnolliset vaikutteet. Osassa sosiaalipoliittinen suhtautuminen lisääntymisterveyteen on myös läsnä. Sikiötutkimuksiin liittyvät eettiset ja ammatilliset vaatimukset eivät kaikkialla täyty, ja se näyttäytyi valitussa tutkimusaineistossa.

#### 4.5 Aineiston analyysi

Kirjallisuuskatsauksen aineisto voidaan analysoida muun muassa aineistolähtöisellä eli induktiivisella tai teorialähtöisellä eli deduktiivisella menetelmällä. Induktiivinen sisällönanalyysi on aineistolähtöistä päättelyä ja se järjestellään teemoittain. Aineistolähtöinen analyysi rakentaa teoriaa empiirisestä aineistosta käsin alhaalta ylöspäin eli aineistosta muodostettujen pelkistysten, ala- ja yläluokkien

kautta. (Eskola & Suoranta, 19, 2008). Kun teemoittelua ja luokittelua tehdään aineiston perusteella, ei voida etukäteen tietää, kuinka monta ala- ja yläluokkaa muodostuu. Saman ilmiön toistuessa eri tutkimuksissa, puhutaan aineiston saturaatiosta. (Tuomi & Sarajärvi, 2018,105–107.) Tässä opinnäytetyössä sisällönanalyysi on aineistolähtöinen.

Tutkittavasta aineistosta etsitään tiettyä teemaa kuvailevia näkemyksiä. (Tuomi & Sarajärvi, 2018,105–107). Tutkimusartikkelien tuloksista etsitään tutkimuskysymykseen vastaavia aineistoyksiköjä eli alkuperäisilmauksia. Yksiköksi voidaan valita sana, lause tai asiakokonaisuus, joka tulee päättää ennen analyysin aloittamista. Alkuperäisilmauksista muodostetaan pelkistyksiä eli niistä poistetaan kaikki epäolennainen, ja ne muotoillaan sellaiseen muotoon, missä alkupe- räinen sisältö ei ole muuttunut. Aineiston pelkistämisen jälkeen ilmaisut ryhmitel- lään eli klusteroidaan niin, että niistä etsitään samankaltaisia ja eroavia käsitteitä. Samankaltaiset käsitteet kootaan omaksi ryhmäkseen, jota kutsutaan alaluokaksi. Alaluokka nimetään eli käsitteellistetään toisin sanoen abstrahoidaan siten, että sen nimi kuvaa siihen kuuluvien pelkistysten sisältöä. (Kylmä & Juvakka, 113–118.)

Induktiivinen sisällönanalyysi jatkuu yhdistämällä alaluokkia, joissa on yhteneväi- nen sisältö. Näin muodostuu yläluokkia, joiden nimeäminen tehdään samoja pe- riaatteita noudattaen kuin alaluokkien nimeäminen eli yläluokan nimen tulee ku- vat siihen kuuluvien alaluokkien sisältöä. Yläluokkien muodostamisen jälkeen luodaan pääluokkia sekä yhdistävä luokka. Yhdistävä luokka liittyy kirjallisuuskat- sauksen tutkimuskysymykseen ja tuottaa siihen käsitteellistetyn vastauksen. (Tuomi & Sarajärvi 2018, 91–94.)

Aineiston analyysia voidaan tehdä aineiston keruun ja järjestämisen jälkeen tai koko tutkimusprosessin ajan riippuen millä menetelmällä tutkimusaineisto on ke- rätty. Tärkeää on ryhtyä analyysin tekoon tutkimusaineiston ollessa koottuna ja järjestettynä. Tutkimuksen tekijä inspiroituu ja innostuu keräämästään aineis- tosta, jota voidaan täydentää ja selventää analyysin edetessä. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara, 2009, 223–224.)



Aloitin analyysin keräämällä taulukkoon alkuperäisilmaisuja artikkeleista, jotka vastasivat tutkimuskysymykseen. Alkuperäisilmaisuista tein pelkistyksiä (Liite 2) ja sen jälkeen aloin ryhmittelemään samansisältöisiä ilmaisuja yhteen. Näistä muodostui alaluokkia (19), jotka yhdistyivät yläluokiksi (5) ja lopulta yhdeksi pääluokaksi. Tämä oli tutkimuksen aikaa vievin osio. Luokkien nimeäminen niitä kuvaavilla ja asiasisältöä yhdistävillä termeillä oli kielellisesti haastavaa, ettei tulisi päällekkäisyyttä terminologiassa. Esimerkki alaluokan muodostamisesta on kuviossa 3.



KUVIO 3. Esimerkki pelkistyksestä ja alaluokan muodostamisesta.

## 5 TULOKSET

Kirjallisuuskatsauksen tuloksista muodostui yksi pääluokka, viisi yläluokkaa ja 19 alaluokkaa, jotka ovat tarkemmin esitetty kuviossa 4.

### 5.1 Vanhempien päätöksentekoprosessin tukeminen

Tulevien vanhempien hoitokokemus geneettisestä ohjauksesta sikiötutkimuksissa tiivistyy vanhempien päätöksentekoprosessin tukemiseen. Vanhempien päätöksentekoprosessin tukeminen sisältää 1. Seulonnan tarkoituksen ymmärtämisen, 2. Ohjailemattoman vuorovaikutuksen vaateen, 3. Vastuun tietoon perustuvassa päätöksenteossa, 4. Psykkisen kuormittavuuden ja 5. Monipuolisen tuen merkityksen.



KUVIO 4. Kirjallisuuskatsauksen pääluokka, yläluokat ja alaluokat

## 5.2 Seulonnan tarkoituksen ymmärtäminen

Seulonnan tarkoituksen ymmärtäminen sisälsi vanhempien suhtautumisen seulontaan ja heidän mahdollisuuteensa NIPT-tutkimukseen.

Tulevien vanhempien **suhtautuminen seulontaan** on merkityksellistä, ja heidän on hyvä ymmärtää seulonnan tarkoitus. Osoituksena seulonnan ymmärryksen puutteesta rakenneultraäänitutkimusta ei nähty seulontana (Barr & Skirton, 2013), eikä sen lääketieteellistä merkitystä ymmärretty (Carlsson & Mattsson, 2018). Raskaana olevilla odottajilla oli tiedonvähyyttä sikiöseulonnoista (Can Chuong ym. 2018). Osalle ultraäänitutkimus oli sosiaalinen tapahtuma (Barr & Skirton, 2013) ja osalle se mahdollisti raskaudenaikaiset jatkotutkimukset (Farrell ym. 2020). Tulevat vanhemmat kokivat tärkeäksi nähdä rakennepoikkeavuus sen vakavuuden ymmärtämiseksi (Denny, Quinlan-Jones, Bibila & Kilby, 2014). Osa odottajista kieltäytyi seulonnoista omien arvojen vastaisena ja välttääkseen vääränlaisen turvallisuuden tunteen sikiön terveydentilasta. Osalle seulonta toimi etenemissuunnitelmana huolehtia mahdollisesti sairaasta lapsesta. (Farrell ym. 2020.) Puolet odottajista ei ollut ajatellut poikkeavaa seulontatulosta mahdolliseksi ja halusivat positiivisen seulontatuloksen läpikäymistä hoitohenkilöstön kanssa (Vuorenlehto ym. 2021).

**Mahdollisuus NIPT-tutkimukseen** oli tärkeää sekä tiedonsaamiseksi sikiön hyvinvoinnista että keskenmenoriskin välttämiseksi. Enemmistö odottajista oli tyytyväisiä mahdollisuudesta NIPT-testiin ja vaihtoehtona invasiiviselle tutkimukselle. (Van Shendel ym. 2017.) Myös kaksosodottajat olivat tyytyväisiä NIPT-testin mahdollisuudesta invasiivisen tutkimuksen sijaan (Reese ym. 2018). Osa odottajista koki NIPT vastausajan liian pitkäksi (Van Shendel ym. 2017).

## 5.3 Ohjailemattoman vuorovaikutuksen vaade

Vaatus ohjailemattomasta vuorovaikutuksesta tarkoitti tuleville vanhemmille voimaannuttavaa kokemusta selkeästä ohjauksesta ja suhtautumista lapsivesipunktioon. Aineistosta nousi myös negatiivisia asioita, jotka näyttäytyivät

epäammattillisena hoitotapahtumana sekä itsemääräämisoikeuden toteutumattomuutena.

**Voimaannuttava kokemus selkeästä ohjauksesta** johdatti odottajia päätöksentekoon jatkotutkimuksista (Reese ym. 2018) ja he kokivat saaneensa sikiötutkimusyksikössä selkeää ohjausta ja neuvontaa (Vuorenlehto ym. 2021). Se, ettei vanhempia ohjailtu loi heille kokemuksen kunnioituksesta heidän päätöksiään kohtaan. Selkeä kommunikaatio diagnoosin saamisen yhteydessä koettiin keskeiseksi. (Weeks, Saya & Hodgson, 2020.) Laadukkaan neuvonnan myötä ahdistus väheni ja tietoon perustuva päätöksenteko mahdollistui (Vuorenlehto ym. 2021).

**Suhtautuminen lapsivesipunktioon** oli positiivista neuvonnan jälkeen ja suurin osa Down-riskissä olevien odottajien puolisoista ehdottivat invasiivista tutkimusta (Brajenović-Milić & Dorčić, 2017). Suurin osa odottajista arvioi lapsivesipunktioon liittyvän riskin pieneksi (Nuccio ym. 2015) mutta halusivat tietää jatkotutkimusten riskeistä raskaudelle (Reese ym. 2018). Vanhempien suhtautumiseen lapsivesipunktioon ja päätöksentekoon jatkotutkimuksista vaikuttivat siihen, miten raskaus oli saanut alkunsa sekä aiempien raskauksien kokemukset (Reese ym. 2018). Odottajat saattoivat joutua perustelemaan osallistumisensa lapsivesipunktioon itselleen, puolisolleen, perheelleen ja lääkärille (Nuccio ym. 2015).

**Epäammattillisen hoitotapahtuman** kokemus syntyi hoitohenkilöstön asenteiden vuoksi, jolloin odottaja tunsi olonsa epämukavaksi jatkotutkimuksista kysymiseen. Hoitohenkilöstön olettamukset johtivat puolueelliseen tiedon antamiseen tai rajoittivat tiedon saamista. (Farrell ym.2020.) Tulevat vanhemmat kokivat terveydenhuollon henkilöstön empatian puutteen ja tiedonsaannin riittämättömyyden loukkaaviksi (Stock ym. 2019). He kokivat, että hoitohenkilöstö ei ollut halukasta syvällisille keskusteluille ajan puutteen tai puutteellisten vuorovaikutustaitojen vuoksi (Farrell ym. 2020). Riskiryhmään kuulumisen iän perusteella koettiin ikäsyrynnäksi (Qiu 2019).

**Itsemääräämisoikeuden toteutumattomuus** näyttäytyi vanhempien huolena painostuksesta päätöksentekoon (Ekelin, Persson, Välimäki & Crang Svalenius

2016). Puolisot päättivät odottajien puolesta testeihin osallistumisesta ja lääkärit tekivät päätöksiä jatkotutkimuksista (Qiu, 2019). Osa vanhemmista koki tulleen painostetuiksi lapsivesipunktioon tai päätös siitä oli tehty heidän puolestaan (Stock ym. 2019). Painostus prenataalidiagnostiikkaan vastuullisen äitiyskäsitteen perusteella oli itsemääräämisoikeuden rajoittamista (Qiu, 2019) ja joissakin tilanteissa terveydenhuollon ammattilaiset kehottivat tulevia vanhempia raskauden keskeytykseen (Stock ym. 2019).

#### 5.4 Vastuu tietoon perustuvassa päätöksenteossa

Vastuu tietoon perustuvassa päätöksenteossa sisälsi erilaisen tiedonsaannin tarpeen, päätöksenteon stressaavuuden, miten arvomaailma vaikutti päätöksiin, diagnoosin epävarmuuden musertavuuden ja ymmärrettävän tiedon saamisen sikiön tilasta.

Vanhemmilla oli **erilainen tiedonsaannin tarve** ja tämä ilmeni esimerkiksi toiveena kirjallisista lehtisistä liittyen mm. sydänvikoihin. Osa koki tarpeelliseksi lisätiedon etsimisen internetistä. (Bratt ym. 2015.) Vanhemmat myönsivät tiedontarpeen kuitenkin kokien liiallisen tietomäärän vaikeuttavan asioiden tärkeysjärjestyksen määrittämisessä (Barr & Skirton, 2013). Vanhemmilla oli tarve tietää sikiön hyvinvointi. He toivoivat lisätietoa tulevan lapsen elämänlaadusta ja päivittäisestä elämän sujumisesta. Tiedon tuoma turvallisuuden tunne syntymän jälkeisestä ajasta koettiin tärkeäksi. (Bratt ym. 2015.) Odottajilla oli tiedonpuutetta raskaudenaikaisista invasiivisista tutkimuksista (Canh Chuong ym. 2018) ja tutkimusmenetelmistä (Ekelin ym. 2016). Vanhemmat kokivat saaneensa riittävästi tietoa sikiötutkimusyksikössä (Vuorenlehto ym. 2021). Mahdollisuus palliatiiviseen hoitoon koettiin tärkeäksi (Weeks ym. 2020).

**Päätöksenteon stressaavuus** näyttäytyi tutkimuksissa niin, että joko odottaja joutui yksin tekemään päätöksen seulontoihin ja mahdollisiin jatkotutkimuksiin osallistumisesta tai vanhemmat tekivät päätökset yhdessä. Sekä päätöksenteon tärkeys että monimutkaisuus tunnistettiin. (Barr & Skirton, 2013.) Naisten stressi ja ahdistus lisääntyivät, koska miehet, joilla oli väärää tietoa tai ei tietoa lainkaan lapsivesipunktiosta eivät tukeneet päätöksenteossa. Myös raskauteen

sitoutumattomat miehet jättivät päätöksenteon puolisoilleen. (Brajenović-Milić & Dorčić, 2017.) Neuvonnan ja ohjauksen puute vaikuttivat päätökseen lapsivesipunktiosta (Canh Chuong ym.2018). Odottajat kokivat päätöksenteon yksinäiseksi sekä ymmärryksen että empatian puutteen vuoksi (Denny ym. 2014). Tietoon perustuvassa päätöksentekoprosessissa odottajalle jäi suuri vastuu (Patrício, Gregório, Pereira & Costa, 2019). Vaihtoehto raskauden jatkamisesta ja puolison kanssa tehty tietoon perustuva yhteispäätös asiasta koettiin erittäin tärkeäksi (Ekelin ym. 2016, Carlsson & Mattsson, 2018, Denny ym. 2014).

Päätöksenteko lyhyessä ajassa raskauden jatkosta oli haastavaa ja traumaattista (Bratt ym. 2015). Epävarmuus diagnoosista ja diagnoosiin liittyvästä lapsen pitkäaikaisennusteesta teki päätöksestä raskauden jatkon suhteen vaikeaa (Denny ym. 2014). Vanhemmat olivat myös huolissaan tutkimuksiin liittyvästä väärän tiedon saamisesta (Ekelin ym. 2016).

**Arvomaailman vaikutus päätöksiin** oli keskeistä ja siihen vaikuttivat odottajien sosiokulttuuriset ja eettismoraaliset kysymykset. Näitä olivat monitahoiset henkilökohtaiset kokemukset, ihmissuhteet ja odotukset. (Fumagalli ym. 2018.) Tutkimuksissa nousi esiin odottajien vähäinen oman arvomaailman pohdinta. He eivät ajatelleet vaihtoehtoja kunnolla ja se näkyi käyttäytymisessä seulahälytyksen tultua. (Vuorenlehto ym. 2021.)

**Diagnoosin epävarmuuden musertavuus** oli vanhemmille traumaattista (Bratt ym. 2015). Vanhemmat kokivat surua ja yksinäisyyden tunteita diagnoosin jälkeen. Heille pahin asia oli tieto sikiön anomaliasta. (Carlsson, Balbas & Mattsson, 2019.) Lastenkardiologin ultraäänitutkimuksella varmistama sydänvika diagnoosi koettiin epätodelliseksi ja epäreiluksi (Carlsson & Mattsson, 2018). Vanhemmat kokivat tarvitsevansa aikaa diagnoosin sisäistämiseen (Cope, Garrett & Ashley-Koch, 2019).

**Ymmärrettävän tiedon saaminen sikiön tilasta** ymmärrettävästi tulkittuna oli haastavaa. Lääketieteellinen sanasto oli vaikeaa tulkata eri kielillä ja kommunikaatio jäi vajavaiseksi. Kielimuuri hankaloitti tiedon ymmärrystä ja tietoon perustuvan päätöksen tekemistä. (Carlsson ym. 2019.)

Ymmärrettävän tiedon saaminen sikiön anenkefalia eli aivottomuus diagnoosista helpotti tietoon perustuvan päätöksen tekemistä raskauden jatkosta (Cope ym. 2019). Vanhemmat kokivat tiedon mahdollisista epämuodostumista positiivisina vastasyntyneen hoidon optimoimiseksi. Tämä mahdollisti myös erilaiset tukimuodot tulevaisuudessa. He eivät halunneet tietoa sairauksista, joille ei mahtanut mitään. (Ekelin ym, 2016.) Raskaudenaikainen diagnoosi auttoi heitä valmistautumaan sairaan lapsen syntymään (Ekelin ym. 2016, Reese ym. 2018).

Ultraäänitutkimuksella löydetty sikiön rakennepoikkeavuudet eivät antaneet riittävää tietoa diagnoosin tai ennusteen tekemiseksi. Sillä ei saanut tietoa syndroomista, vaan vaadittiin invasiivinen kromosomitutkimus. (Kaasen ym. 2017.) Odottajien mielestä tiedon saaminen diagnoosista olisi pitänyt olla yksinkertaisempaa ja ymmärrettävää (Patrício ym. 2019). Odottajat halusivat vastauksia vakuuttuakseen sikiön hyvinvoinnista (Reese ym. 2018).

## 5.5 Psyykinen kuormittavuus

**Psyykinen kuormittavuus** näyttäytyi aineistossa keskenmenon pelkona, geneettisen raskauden keskeytysprosessin tuomana ahdistavuutena, voimakkaina tunnereaktioina ja tulevaisuuden pelkona.

Vanhemmat eivät halunneet ottaa keskenmenoriskiä invasiiviseen tutkimukseen liittyen (Ekelin ym. 2016), vaan NIPT jatkotutkimuksena koettiin houkuttavammaksi kuin lapsivesipunktio **keskenmenon pelon** vuoksi (Qiu ym. 2019). Toisaalta odottajat hyväksyivät invasiiviseen tutkimukseen liittyvän keskenmenoriskin (Fumagalli ym. 2018). Heidän tiedonhalunsa raskauteen liittyvästä kromosomihäiriön riskistä vähensi arviota lapsivesipunktioon liittyvästä keskenmenoriskistä. Ensisynnyttäjien arvio lapsivesipunktioon liittyvästä riskistä oli korkeampi kuin uudelleensynnyttäjien. Odottajien näkemys keskenmenoriskistä ei muuttunut neuvonnan jälkeen. (Nuccio ym. 2015.)

Ajatus toivotun lapsen menetyksestä oli vanhemmille tuskallista (Carlsson & Mattsson, 2018). Vanhemmille harkinta **geneettisestä raskauden keskeytyksestä** oli **ahdistavaa**, vaikka he arvostivat mahdollisuutta siihen (Bratt ym. 2015,

Carlsson ym. 2019). Vaihtoehto raskauden keskeytyksestä koettiin tärkeäksi (Ekelin ym. 2016). Odottajat halusivat keskustella raskauden keskeytyksestä hoitohenkilöstön kanssa (Patrício ym. 2019) ja suurin osa koki siitä keskustelun neutraaliksi (Stock ym. 2019). Osa vanhemmista koki ajoituksen huonoksi raskauden keskeytyksestä keskusteluun ja osaa vanhemmista puhuminen siitä ahdisti enemmän kuin esimerkiksi huulihalkiodiagnoosi (Stock ym. 2019). Vanhemmat kokivat selkeän kommunikaation keskeiseksi keskusteltaessa geneettisestä raskauden keskeytyksestä (Weeks ym. 2020).

Ymmärrys sikiön anomaliasta ja tieto sikiön sairaudesta vaikuttivat päätökseen raskauden jatkosta. Odottajat, jotka päättivät keskeyttää raskauden, kokivat helpottaneensa sikiön kärsimystä toivottamassa tilanteessa. (Patrício ym. 2019.) Vanhemmat kokivat keskeytyksen ristiriitaisena sekä sikiön suojelemisen että kärsimyksen kannalta (Carlsson & Mattsson, 2018). Päätös raskauden keskeyttämisestä oli heille vaikeaa (Stock ym. 2019) ja kokemus siitä emotionaalisesti stressaavaa (Carlsson & Mattsson, 2018).

Shokki normaalin raskauden menettämisestä oli yksi **voimakkaimmista tunne-reaktioista** (Denny ym. 2014). Ristiriitaiset tunteet koettiin haastavina ja tunteiden sanallinen ilmaisu vaikeana (Carlsson ym. 2019). Vanhemmilla oli epävarmuuden tunteita raskauteen liittyen (Carlsson & Mattsson, 2018) ja he halusivat vastauksia mielenrauhan saamiseksi (Reese ym. 2018). Sikiön rakennepoikkeavuus aiheutti vanhemmissa voimakkaita negatiivisia tunteita (Kaasen ym. 2017) ja niiden kirjo oli laaja letaalissa eli kuolemaan johtavassa rakennepoikkeavuudessa (Patrício ym. 2019).

Raskaudenaikainen diagnoosi toi vanhemmille sekä hallinnan että turvallisuuden tunteita (Ekelin ym. 2016). Toistuvat ultraäänitutkimukset raskauden edetessä lisäsivät vanhempien turvallisuuden tunnetta ja vahvistivat tunnesidettä sikiöön (Denny ym. 2014). Realistinen keskustelu hoitohenkilöstön kanssa tulevan lapsen ennusteesta vaikutti positiivisesti sekä epävarmuuden että toivon tunteisiin (Weeks ym. 2020).

Vanhemmat kokivat **pelkoa tulevaisuudesta** (Carlsson ym. 2019). He olivat huolissaan esimerkiksi sydänvian toistumisriskistä tulevissa raskauksissa, ja



ultraäänitutkimus vaikutti vanhempiin tunnetasolla merkittävästi (Carlsson & Mattsson, 2018). Raskaudenaikainen diagnoosi aiheutti vanhemmissa pelkoa poikkeavuuden mahdollisesta perinnöllisyydestä (Ekelin ym. 2016). He kantoivat huolta vaikean diagnoosi prosessin pitkäaikaisvaikutuksesta psyykkiseen hyvinvointiinsa (Stock ym. 2019). Odottajilla oli huoli uudelleen raskaaksi tulemisesta tulevaisuudessa, mikäli invasiivinen tutkimus aiheuttaisi keskenmenon (Reese ym. 2018).

## 5.6 Monipuolisen tuen merkitys

Vanhemmat kokivat monipuolisen tuen tärkeänä ja se jakautui ammattilaisilta ja läheisiltä saatuun tukeen sekä vertaistukeen. Tähän kuului myös vanhempien toiveiden huomioimisen kokemus.

Vanhemmat kokivat **ammattilaisilta saadun** jatkuvan **tuen** tärkeäksi (Bratt ym. 2015). Vanhemmilla oli toive sekä seurantakäynnistä että puhelusta diagnoosin jälkeen psykososiaalisen tuen saamiseksi. He toivoivat sitä myös päätöksenteossa. (Cope ym. 2019.) He painottivat eri erikoisalojen yhteistyön tarpeellisuutta omassa tilanteessaan. He kaipasivat yksilöllistä tukea ja joustavuutta hoidon suunnittelussa. (Weeks ym. 2020.) Raskauden keskeytysprosessissa vanhemmat arvostivat sekä kunnioittavaa että empaattista tukea ammattilaisilta (Carlsson ym. 2019).

Puolisolta, perheeltä ja ystäviltä eli **läheisiltä saatu tuki** oli tärkeää (Bratt ym. 2015, Denny ym. 2014). Puolisolta saatu tuki korostui päätöksenteossa jatkotutkimuksista (Reese ym. 2018). Tulevat isät jäivät vähemmälle huomiolle tukiesseen puolisoitaan emotionaalisesti (Carlsson & Mattsson, 2018). Parisuhteeseen mahdollisesti negatiivisesti vaikuttivat päätöksenteon erimielisyys puolison kanssa (Denny ym. 2014) ja vaikea diagnoosiprosessi (Stock ym. 2019).

**Vertaistuki** koettiin tärkeäksi (Bratt ym. 2015) ja merkitykselliseksi (Weeks ym. 2020). Vanhemmilla oli tarve tietää vertaistukiryhmistä (Cope ym. 2019).

**Vanhempien toiveiden huomioiminen** oli merkityksellistä ja he toivoivat hoitohenkilöstön olevan empaattisia ja keskustelevan kaikista raskauden hoitovaihtoehtoista empaattisesti (Cope ym. 2019, Weeks ym. 2020). He toivoivat yksilöllistä hoitosuunnitelmaa sekä synnytysuunnitelman laatimista. He toivoivat myös keskustelua muistojen luomisesta omasta lapsesta. (Cope ym. 2019.) Vanhemmat kokivat toivon ylläpitämisen tärkeänä (Weeks ym. 2020). Heillä oli toive laajoista tutkimuksista tulevissa raskauksissa (Carlsson & Mattsson, 2018).

## 6 POHDINTA

### 6.1 Luotettavuus

Tutkimuksen luotettavuutta voidaan arvioida yleisillä kriteereillä tai valitun laadullisen tutkimusmenetelmän mukaisesti. Laadullista tutkimusta voidaan arvioida erilaisin kriteerein, joita ovat uskottavuus, vahvistettavuus, refleksiivisyys ja siirrettävyys. (Kylmä & Juvakka, 2012, 127.)

Tämän opinnäytetyön aineiston keruun jokaisen vaiheen raportointi ja kirjaston informaation hyödyntäminen lisäävät tutkimuksen luotettavuutta. Tämän opinnäytetyön raportista lukija saa kuvan, miten aineistonkeruu, aineiston valinta ja analyysi on tehty. Tutkimuksen luotettavuuteen voi vaikuttaa vieraskielisen tutkimusmateriaalin käyttö. Tässä opinnäytetyössä aineiston keruuseen voidaan katsoa erityispiirteenä aineiston englanninkielisyys. (Tuomi & Sarajärvi, 2018, 122.) Englanninkielisistä artikkeleista poimitut alkuperäisilmaisut käännettiin huolellisesti, mutta suomennos ei välttämättä aina vastaa alkuperäistekstin tarkoitusta täydellisesti, koska äidinkieli on suomi.

Luotettavuutta lisää se, että tutkimuskysymys on kuvattu selkeästi ja teoreettinen perustelu eritelty. Tutkimusprosessin selkeä ja läpinäkyvä kuvaus on osa luotettavuutta. Kuvailevan kirjallisuuskatsauksen tekijällä, joka mukailee systemaattista kirjallisuuskatsausta, ei saa olla tiedostamatonta tai tiedostettua tarkoitushakuisuutta aineiston valinnassa. (Kangasniemi 2013, 297–298.)

Opinnäytetyöhön valitut artikkelit arvioin JBI-kriteeristön perusteella, joita on erilaisia riippuen tutkimusmenetelmästä (Hotus n.d.b.).

### 6.2 Eettisyys

Tutkimuseettinen neuvottelukunta (TENK) on laatinut hyvän tieteellisen käytännön keskeiset lähtökohdat. Tutkimus, joka tehdään hyvää tieteellistä käytäntöä noudattaen, tehdään rehellisesti, avoimesti, huolellisesti ja tarkasti. Tutkimuksen

tekemisessä sovelletaan eettisesti korkealaatuisia aineistonhankinta- ja arviointimenetelmiä. Tutkimukseen liittyvän viestinnän tulee olla vastuullista ja avointa. Kaikessa tieteellisissä tutkimuksissa kunnioitetaan muiden tutkijoiden tekemää työtä ja heidän tekemiinsä töihin viitataan asianmukaisin teksti- ja lähdeviittein. Hyvää tieteellistä käytäntöä tulee noudattaa koko tutkimusprosessin ajan. (TENK 2023.)

Tämä opinnäytetyö on tehty sen jokaisessa vaiheessa huolellisesti hyvää tieteellistä käytäntöä noudattaen. Muiden tutkijoiden työtä on kunnioitettu ja tekstiviitteet ovat huolellisesti osoittamassa viitattuja tutkimusartikkeleita. Ennen opinnäytetyön julkaisemista tekstin alkuperäisyys tarkistettiin Tampereen ammattikorkeakoulun plagioinnin tunnistamisohjelma Turnitin avulla.

Ennen varsinaisen tutkimuksen tekoa se tulee suunnitella huolellisesti ja sitä varten haetaan tarvittavat tutkimusluvut. Tutkimusprosessina aikana tulee käyttää eettisesti hyväksyttäviä tiedonhankinta- ja tutkimusmenetelmiä. (TENK, 2023.)

Koko opinnäytetyöprosessin ajan olen noudattanut TENKin hyvän tieteelliseen käytännön ohjeita. Perehdyin aiheeseen huolellisesti ja hain tutkimustietoa monipuolisesti erilaisista lähteistä. Opinnäytetyön aineiston valitsin luotettavista ja eettisesti hyväksyttävistä tietokannoista hakukriteerejä noudattaen.

### **6.3 Tulosten pohdinta**

Tietoon perustuva päätöksenteko korostuu prenataalidiagnostiikassa. Kirjallisuuskatsauksen tulosten perusteella vastuu tietoon perustuvassa päätöksenteossa on vanhemmille stressaavaa. Ymmärrettävän tiedonsaannin tarve korostuu ja vanhemmilla on erilainen tiedonsaannin tarve. Heidän arvomaailmansa vaikuttaa merkittävästi jatkotutkimusten valintaan sekä raskauden jatkoon. Potilaat ja perinnöllisyysneuvontaa antavat terveydenhuollon ammattilaiset ovat samaa mieltä tietoon perustuvaan suostumukseen pohjautuvasta neuvonnasta NIPT:iin liittyen. (Kam On Kou ym., 2015). NIPT-tutkimuksen tultua vuonna 2011 markkinoille on invasiivisten tutkimusten määrä vähentynyt. Tulevaisuudessa tämä saattaa lisätä toimenpiteistä johtuvien

ongelmien määrää, esimerkiksi keskenmenoja voi tulla enemmän kliinisen osaamisen vähenemisen myötä. (Griffin ym., 2018.) NIPT-tutkimukseen liittyy kuitenkin haasteita. Se on seulontatutkimus, eikä anna sikiön perimästä täyttä varmuutta. Sen lisäksi se seuloo vain 13-, 18- ja 21-trisomiat sekä sukusolut, mikäli se kuuluu tutkimuspakettiin. Väärä positiivinen sekä väärä negatiivinen tulos ovat mahdollisia NIPT- tutkimuksessa. Tulosten mukaan suurimmaksi osaksi vanhemmat ymmärsivät seulonnan merkityksen ja suhtautuivat siihen positiivisesti. Alkuraskauden seulontatutkimukset ovat muuttuneet rutiineiksi, vaikka ne ovat vapaaehtoisia. Pelkona on, että NIPT-tutkimukseen tullaan tulevaisuudessa suhtautumaan samalla tavalla rutiininomaisesti ilman kunnollista ja laadukasta neuvontaa. Vanhempien halu tietää sikiön perimästä vaihtelee, eivätkä kaikki toivo seulontatutkimuksia omalla kohdallaan. (Bills, 2016, Cernat ym. 2019.)

Odottavan pariskunnan psyykinen hyvinvointi raskauden aikaisissa seulonnoissa ja testeissä tulisi ottaa huomioon. He korostavat tutkimuksissa tietoon perustuvan valinnan tekemisen vaikeutta. Erityisesti naiset ovat sitoutuneet lieventämään sikiöön kohdistuvaa uhkaa ja yrittävät selviytyä epävarmuuden tunteesta. Mikäli hankalan päätöksen, jolla on merkittäviä seuraamuksia, joutuu tekemään lyhyessä ajassa, se herättää epävarmuutta ja voimistaa ahdistuksen tunnetta. Pariskunta voi joutua miettimään henkilökohtaisia resurssejaan mahdollisen sairaan lapsen kasvattamiseen. Tutkimuksista saadun tiedon prosessoiminen voi olla uuvuttavaa ja erittäin stressaavaa. Merkittävällä määrällä odottavia vanhempia on post-traumaattisia stressioireita tai merkkejä jopa vakavasta masennuksesta. Epävarmuuden sietäminen vie energiaa. (Biesecker, 2019.) Nämä samat ilmiöt nousivat esiin tässä kirjallisuuskatsauksessa. Osalla tulevista vanhemmista myös ilo odotuksesta katoaa ja tilalle tulee voimakas huoli, ahdistus ja syyllisyys ( Davey ym. 2023).

Ennen seulontoja annettu neuvonta eri vaihtoehtoista voi minimoida pelon ja levottomuuden tunteet ja maksimoida positiivisen psykologisen vaikutuksen. Terveystieteiden henkilöstön, jotka osallistuvat raskaana olevan hoitoon tulisi kunnioittaa asiakkaan päätöstä siitä, että sikiöseulonta ja sikiötutkimukset ovat vaihtoehtoja ja vapaaehtoisia, eivät suosituksia. (Biesecker, 2019.) Realistinen

ja asianmukainen tieto helpottaa päätöksentekoa niin seulontaan kuin sikiötutkimuksiin osallistumisesta. Terveystieteiden henkilöstön on hyvä olla tietoisia omista asenteistaan ja suhtautumisestaan ohjausta annettaessa, koska prenataalidiagnostiikkaa tehtäessä neuvonnan tulee olla ohjailematonta. (Salema ym. 2018, Cernat ym. 2019.) Aito ja empaattinen kohtaaminen luo perustan hyvälle hoitokokemukselle (Flaig ym. 2019).

Päätöksentekoprosessiin vaikuttaa muun muassa koulutustaso, kulttuuritausta, uskonto, kieli ja perhedynamiikka. Käsitys perheestä ja yksilön oikeuksista vaihtelevat kulttuurin mukaan. Esimerkiksi länsimaisessa kulttuurissa korostetaan yksilön etua ja oikeuksia, kun taas Lähi- ja Kauko-Idässä perheeseen kuuluvat omat vanhemmat, sisarukset ja isovanhemmat, joiden mielipiteet otetaan huomioon päätöksiä tehtäessä. Tämä tekee päätöksenteosta yhteisöllistä. Vaarana voi olla se, ettei tulevien vanhempien mielipide ole sama kuin muun perheen. Lisääntymisterveyteen liittyvät päätökset koskettavat molempia tulevista vanhemmista, mutta lopullisen päätöksen tekee raskaana oleva nainen. (Wertz, Fletcher & Berg, 2003, 4–5,9.) Tämän kirjallisuuskatsauksen tulosten mukaan päätöksentekoon vaikuttavat odottajan arvot, elämäntilanne, kliininen tilanne ja mitä hän itse elämältä toivoo. Osa odottajista toivoo varmaa ja ymmärrettävää diagnostista tutkimusta, ja osa haluaa ensin määritellä oman raskautensa riskiä kromosomihäiriöille. (Aune & Möller, 2012.)

Päätöksenteon helpottamiseksi on USA:ssa kehitetty digitaalinen työkalu, jolla saa tietoa omasta arvomaailmasta (Norton & Chard, 2019). Ruotsissa on käytössä digitaalinen työkalu sikiöseulontaan ja sikiötutkimuksiin osallistumisen päätöksenteon helpottamiseksi. Digitaalinen työkalu päätöksentekoon on koettu mielenkiintoiseksi, helppokäyttöiseksi ja luotettavaksi. Sivustoa ylläpitää paikallinen sikiötutkimusyksikkö. (Åhman, Sarkadi, Lindgren & Rubertsson, 2016.)

Keskenmenon pelko näyttäytyi tässä kirjallisuuskatsauksessa. Osa vanhemmista toivoi invasiivista tutkimusta keskenmenoriskistä huolimatta, koska he halusivat varmuutta sekä ymmärrettävää tietoa sikiön tilasta ja hyvinvoinnista. Prenataalidiagnostiikka antaa tuleville vanhemmille tärkeää tietoa syntymättömästä lapsestaan. Jos syntyvä lapsi on sairas, voidaan asiaan valmistautua etukäteen raskausaikana ja suunnitella esimerkiksi synnytysajankohta, -tapa ja -paikka

etukäteen. Sikiötutkimuksia ei tehdä vain siitä syystä, että raskaus keskeytettäisiin sikiön ollessa sairas vaan myös siksi, että tulevat vanhemmat saisivat mahdollisuuden ja aikaa sopeutua synnytyksen jälkeiseen elämään. (Wertz, ym. 2003, 62–63.)

Osa tulevista vanhemmista miettivät prenataalisen palliatiivisen hoidon mahdollisuutta ja toivovat keskustelua siitä. Se vaatii moniammatillista yhteistyötä ja valmistautumista syntymän jälkeiseen elämään koko sosiaali- ja terveydenhuoltojärjestelmältä sekä seurakunnalta. Päätös palliatiivisesta prenataalisesta hoidosta tehdään raskauden aikana ja tuen merkitys tuleville vanhemmille on ensiarvoisen tärkeää. (Flaig ym. 2019.)

Kirjallisuuskatsauksessa nousi esiin vanhempien toive empaattisesta kohtaamisesta ja vuorovaikutuksesta. Vanhempien valitessa perinataalisen palliatiivisen hoitopolun he toivoivat mahdollisuutta suunnitella tulevaa synnytystä ja muistojen luomista lapsestaan. Vanhemmat tapaavat poliklinikkakäynneillään kättilön, sosiaalityöntekijän, sairaalapastorin ja useita eri alan erikoislääkäreitä. Psykiatrian poliklinikalle tehdään konsultaatiolähete psyykkisen tuen ja keskusteluavun järjestämiseksi. Sikiötutkimusyksikössä tuetaan perheitä ja kartoitetaan heidän voimavarojaan sekä jaksamista vaikeassa tilanteessa. Lääkäri tekee lähetteen palliatiiviseen yksikköön ja perheelle suunnitellaan moniammatillinen keskustelukäynti. (Pirha.) Hoidon jatkuvuus on heille merkityksellistä ja tuttu hoitohenkilökunta helpottaa luomaan luottamuksellisen ja hyvän hoitosuhteen (Berry, ym. 2022). Perinataalisesta palliatiivisesta hoidosta on tekeillä hoitosuositus Suomeen.

Tässä kirjallisuuskatsauksessa voimakkaiden tunnereaktioiden ja psyykkisen kuormittavuuden osuus näkyi vahvasti tuloksissa. Geneettinen raskaudenkeskeytysprosessi koettiin erittäin ahdistavaksi. Se sai vanhemmissa aikaan voimakkaita ristiriitaisia tunnereaktioita, jotka voivat pahimmillaan traumatisoida heidät pitkäksi aikaa. Suurin osa sikiötutkimusyksikössä asioivista tulevista vanhemmista ovat hyvin tietoisia asioista ja ottaneet etukäteen selvää esimerkiksi keskenmenoriskeistä. Osalle heistä keskenmenoriski on toissijainen, jos epäillään, ettei omalla syntymättömällä lapsella ole kaikki hyvin. Toive saada terve lapsi on suuri ja toisinaan pienenkin rakennepoikkeaman sietäminen on haastavaa. Näiden

asioiden kontrolloimattomuus on osalle erittäin vaikeaa hyväksyä. (Lou ym. 2017, Suzumori, 2015.) Osalle vanhemmista suhtautuminen asioihin on helpompaa, vaikka aluksi voi olla voimakasta huolta, stressiä ja jopa shokkia. Epätietoisuus ja epävarmuus nostavat tunteet pintaan ja reaktiot ovat voimakkaita. (Van der Steen ym. 2016.) Resilienssi ja kyky käsitellä asioita näyttäytyvät sikiötutkimusyksikön arjen työssä. Positiiviset tunteet mahdollistavat selviytymismekanismeja ja vahvistavat sinnikkyyttä vaikeissa tilanteissa. (Gloria & Steinhardt, 2014.) Äideillä, joiden lapsella on esimerkiksi vaikea sydänvika voi herkemmin esiintyä lapsivuode ahdistusta, masennusta ja jopa psykoosia. Perheessä voi olla muita lapsia ja se lisää psyykkistä taakkaa vanhemmille. Vanhempien tulisi antaa huomiota ja hoivaa myös heille tasapuolisesti. (Davey ym. 2023, Kristjansdottir & Gottfredsdottir, 2014.)

Vanhemmat toivovat vertaistukea esimerkiksi sosiaalisesta mediasta. Erilaiset nettialustat, ryhmät ja blogit ovat heitä kiinnostavia ja koetaan arvokkaiksi läheisten tuen puuttuessa tai sen ollessa kaukana. Samankaltaiset tarinat ja kokemukset yhdistävät vanhempia. He toivovat keskustelua, kannustusta, ymmärrystä ja tukea vertaisiltaan. (Lawrence, Richardson & Philp, 2023.) Erilaiset puhelinsovellukset voivat lisätä tietoa, tietoisuutta ja ymmärrystä asioista. Ne voivat vaikuttaa yksilön toimintaan positiivisesti ja tarjoavat edullisen sekä helposti tavoitettavan vaihtoehdon palvelulle. (Laws ym. 2023.)

Laboratoriotekniikan ja tutkimusmenetelmien kehittyminen on mahdollistanut eksominsekvensoinnin (ES) eli laajan perimän laajuisen DNA-tutkimuksen. Tällä tutkimusmenetelmällä selvitetään kaikkien proteiinia koodaavien alueiden emäsjärjestys. (Horelli-Kuitunen & Orpana, 2016, 121.) Kliinisesti epäiltäessä oireyhtymää voidaan sitä tutkia ES:n avulla diagnoosin saamiseksi (Mononen, 2016, 78). Tämä tuo uusia mahdollisuuksia ihmisen perimän tutkimiseen jo sikiöaikana ja edellyttää invasiivista tutkimusta. Eksominsekvensoinnissa tutkitaan sekä sikiön että vanhempien perimää ja tähän menetelmään liittyy eettisiä ongelmia tulosten raportoinnissa. Vanhemmilta voi löytyä perimästään esimerkiksi syöpäalttiusgeenin- kantajuus, joka ei liity sikiön tutkimiseen lainkaan. Tutkimuksissa voi tulla vastauksia, jotka eivät selitä ultraäänellä sikiöltä löydettyä rakennepoikkeavuutta. (Monaghan ym. 2020.)



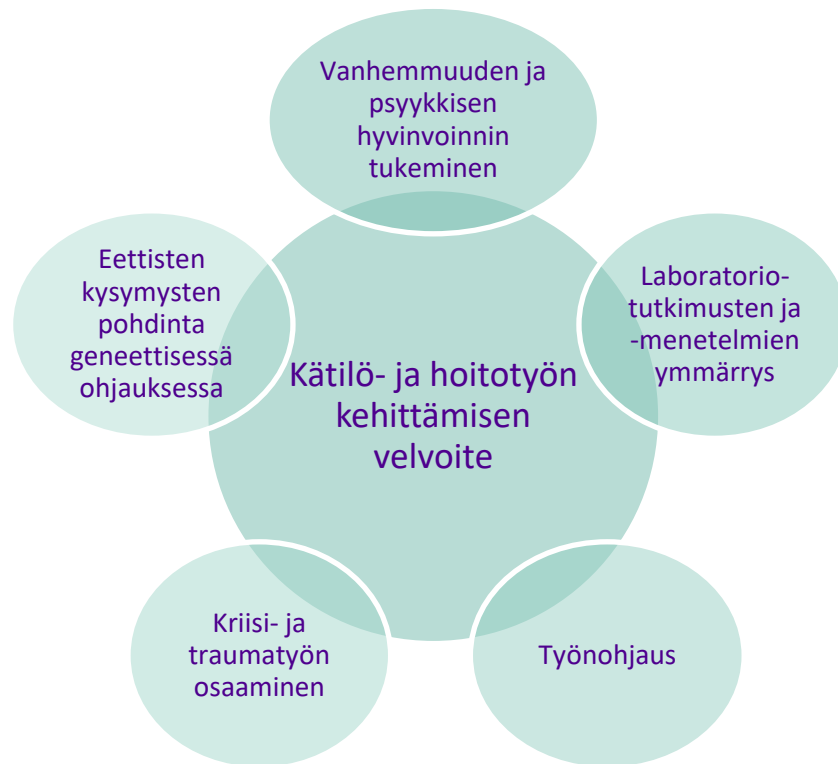
Laboratorioteknologian kehittyessä invasiivisten sikiötutkimusten määrä ja tarve vähenee, joka voi johtaa sikiölääketeeseen parissa työskentelevien lääkäreiden kädentaitojen heikkenemiseen. Kokematon lääkäri voi lisätä invasiivisiin sikiötutkimuksiin liittyvää keskenmenoriskiä. (Clarke, 2020, 153, Bills ym. 2016.)

#### **6.4 Suositukset ja jatkotutkimusehdotukset**

Tämän kirjallisuuskatsauksen perusteella suositellaan erilaisia koulutusympäristöjä eri ammattiryhmien osaamisen kehittämiseksi. Suosituksena on myös, että hoitotyön johto määrittelee lisäkoulutuksen tarpeen mahdollisimman laaja-alaisesti. Hyvinvointialueet vaativat asiantuntijuutta. Jatkotutkimuksena ehdotetaan sikiöseulonta ja -tutkimusyksiköissä toimivien kättilöiden osaamisen ja koulutuksen tason kehittämistä kansallisesti.

Kriisi- ja traumakoulutusta sekä ensitiedon antamista sikiöseulontojen ja sikiötutkimusten parissa työskenteleville kättilöille, sairaanhoitajille ja terveydenhoitajille tulisi tarjota osana syventäviä opintoja ja mahdollisesti laatia sähköisiä oppimisympäristöjä kansallisesti. Koulutusta pitäisi lisätä erilaisista laboratoriomenetelmistä sekä hoitohenkilöstölle että alan opiskelijoille. Keskustelua seulontojen merkityksestä ja niiden eettistä pohdintaa pitäisi ensimmäisellä neuvolakäynnillä tarjota vanhemmille. Tämä vaatii terveydenhoitajien koulutusta. Sähköiset oppimisympäristöt voisivat toimia perustiedon saamiseksi ja sen päivittämiseksi.

Suosituksien sikiöseulonta ja -tutkimusyksikössä työskenteleville ammattilaisille tämän kirjallisuuskatsauksen perusteella on koottu kuvioon 5.



KUVIO 5. Kirjallisuuskatsauksen perusteella kootut suositukset sikiöseulonta ja - tutkimusyksikön ammattilaisille.

## LÄHTEET

Anttonen, A-K., Stefanovic, V. & Aittomäki, K. 2015: Sikiön diagnoosi äidin verestä- kajoamaton kromosomipoikkeavuuksien seulonta. *Duodecim* 2015; 131:2083–8

Asiasanat ja asiasanastot. n.d. Tiedonhakijan opas. UEF-kirjasto. Viitattu 2.3.2024. <https://sites.uef.fi/tiedonhaku-kirjasto/asiasanat-ja-asiasanastot/>

Aune, I., & Möller, A. (2012). 'I want a choice, but I don't want to decide'—A qualitative study of pregnant women's experiences regarding early ultrasound risk assessment for chromosomal anomalies. *Midwifery*, 28(1), 14–23.

Barr, O., & Skirton, H. (2013). Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: A qualitative study of parents and professionals. *Nursing & Health Sciences*, 15(3), 318–325. \*

Berry, N.S., Severtsen, B., Davis, A., Nelson, L., Hutti, M.H. & Oneal, G. 2022. The impact of anencephaly on parents: A mixed-method study. *DEATH STUDIES* 2022, Vol.46, No 9, 2198-227.

Biesecker, B. B. 2019. The Psychological Well-being of Pregnant Women Undergoing Prenatal Testing and Screening. Hastings Center report, USA.

Bills, V., Ford, J., Duffner, A. & Soothill, P. 2016. Non-invasive prenatal testing for Down syndrome in general maternity services. *British Journal of Midwifery*, August 2016, Vol 24. No 8.

Bischof, G., Bischof, A. & Rumpf, H-J. 2021. Motivational Interviewing: An Evidence-Based Approach for Use in Medical Practice. *Deutsches Aerzteblatt International*, (2021) 109–115, vol. 118, no.7.

BMJ Best Practice. 2024. How to clarify a clinical question. Viitattu 1.2.2024. <https://bestpractice.bmj.com/info/us/toolkit/learn-ebm/how-to-clarify-a-clinical-question/>

Brajenović-Milić, B., & Dorčić, T. M. (2017). Men's Knowledge About Maternal Serum Screening for Down Syndrome and their Attitude Towards Amniocentesis. *Journal of Genetic Counseling*, 26(1), 141–149. \*

Bratt, E., Järvholm, S., Ekman-Joelsson, B., Mattson, L. & Mellander, M. 2015, "Parent's experiences of counselling and their need for support following a prenatal diagnosis of congenital heart disease - a qualitative study in a Swedish context", *BMC pregnancy and childbirth*; *BMC Pregnancy Childbirth*, vol. 15, no. 1, pp. 171. \*

Canh Chuong, N., Minh Duc, D., Anh, N. D., Thi Vui, L., Pham Sy Cuong, L., Thi Thuy Duong, D., & Thi Thu Ha, B. (2018). Amniocentesis test uptake for congenital defects: Decision of pregnant women in Vietnam. *Health Care for Women International*, 39(4), 493–504. \*

- Carlsson, T., Balbas, B., & Mattsson, E. (2019). Written narratives from immigrants following a prenatal diagnosis: qualitative exploratory study. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 19(1), 154. \*
- Carlsson, T., & Mattsson, E. (2018). Emotional and cognitive experiences during the time of diagnosis and decision-making following a prenatal diagnosis: a qualitative study of males presented with congenital heart defect in the fetus carried by their pregnant partner. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 18(1), 26. \*
- Cernat, A., De Freitas, C., Majid, U., Trivedi, F., Higgins, C. & Vanstone, M. 2019. Facilitating informed choice about non-invasive prenatal testing (NIPT): a systematic review and qualitative meta-synthesis of women's experiences. *BMC Pregnancy and Childbirth* (2019) 19:27.
- Clarke, A. 2020. Harper's practical Genetic Counselling, 8<sup>th</sup> edition, CRC Press, Taylor & Francis Group, LLC.
- Clarke, A.J. & Wallgren-Pettersson, C. 2019. Ethics in genetic counselling. *Journal of Community Genetics* (2019) 10:3-33.
- Cole, J. C. M., Moldenhauer, J. S., Berger, K., Cary, M. S., Smith, H., Martino, V., Rendon, N., & Howell, L. J. 2016. Identifying expectant parents at risk for psychological distress in response to a confirmed fetal abnormality. *Archives of Women's Mental Health*, 19(3), 443–453.
- Cope, H. L., Garrett, M. E., & Ashley-Koch, A. (2019). Anencephaly: Insights for Genetic Counseling. *Journal of Prenatal & Perinatal Psychology & Health*, 33(3), 189-206. \*
- Davey, B.T., Lee, J.H., Manchester, A., Gunnlaugsson, S., Ohannessian, C.M., Rodrigues, R. & Popp, J. 2023: Maternal Reaction and Psychological Coping After Diagnosis of Congenital Heart Disease. *Maternal and Child Health Journal* (2023) 27:671–679.
- Denny, E., Quinlan-Jones, E., Bibila, S., & Kilby, M. (2014). The experience of pregnant women with a diagnosis of fetal lower urinary tract obstruction (LUTO). *Midwifery*, 30(6), 636–642. \*
- Ekelin, M., Persson, L., Välimäki, A., & Crang Svalenius, E. (2016). To know or not to know – parents' attitudes to and preferences for prenatal diagnosis. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 34(4), 356–369. \*
- Eloranta, S., Katajisto, J., & Leino-Kilpi, H. 2014. Toteutuuko potilaslähtöinen ohjaus hoitotyöntekijöiden näkökulmasta? *Hoitotiede*, vol. 26, no. 1, pp. 63.
- Eskola, J., & Suoranta, J. 2008. Johdatus laadulliseen tutkimukseen, Vastapaino, Jyväskylä
- Farrell, R. M., Agatista, P. K., Michie, M. M., Greene, A., & Ford, P. J. (2020). The personal utility of cfDNA screening: Pregnant patients' experiences with cfDNA screening and views on expanded cfDNA panels. *Journal of Genetic Counseling*, 29(1), 88–96. \*

- Flaig, F., Lotz, J.D, Knochel, K., Borasio, G.D, Führer, M. & Hein, K. 2019: Perinatal Palliative Care: A qualitative study evaluating the perspectives of pregnancy counsellors. *Palliative Medicine* Volume 33, Issue 6, June 2019, Pages 704–711.
- Fries, M. 2014. Ethical Concerns in Prenatal Diagnosis: A Case-by-Case Analysis of Parental Variation in Management of Trisomy 18. *The Journal of Hospital Ethics*, 3(3), 109–139.
- Fumagalli, S., Antolini, L., Nespoli, A., Vergani, P., Ferrazzi, E., Oggioni, S., & Locatelli, A. (2018). Prenatal diagnosis tests and women's risk perception: a cross-sectional study. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 39(1), 73–81. \*
- Gesser-Edelsburg, A., & Shahbari, N. A. E. 2017. Decision-making on terminating pregnancy for Muslim Arab women pregnant with fetuses with congenital anomalies: maternal affect and doctor-patient communication. *Reproductive Health*, 14(1), 49–49.
- Gloria, C.T. & Steinhardt, M.A. 2014. Relationships Among Positive Emotions, Coping, Resilience and Mental Health. *Stress and Health* 32:145-156 (2016)
- Griffin, B., Edwards, S., Chitty, L.S. & Lewis, C. 2018. Clinical, social, and ethical issues associated with non-invasive prenatal testing for aneuploidy. *Journal of psychosomatic obstetrics & gynecology*, 2018. Vol 39, NO. 1, 11-18
- Hartmann, J., McCarthy Veach, P., MacFarlane, I. & LeRoy, B. 2015. "Genetic Counselor perceptions of genetic counselling session goals: A Validation study of the Reciprocal-Engagement Model", *Journal of Genetic Counselling* (2015) 24:225-227.
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 15. uudistettu painos Kirjayhtymä Oy, 1997. Kariston Kirjapaino Oy, Hämeenlinna 2009.
- Horelli-Kuitunen, N. & Orpana, A. 2016: Kromosomien- ja geenimuutosten laboriodiagnostiikka. Teoksessa *Lääketeieteellinen genetiikka*, 2016. Helsinki, 1.painos, Kustannus Oy Duodecim.
- Hotus n.d.b. Tutkimuksen arviointikriteeristöt (JBI). Verkkosivu. Viitattu 10.4.24. <https://www.hotus.fi/jbin-kriittisen-arvioinnin-tarkistuslistat>.
- Husted, G., Thorsteinsson, B., Appel Esbensen, B., Gluud, C., Winkel, P., Homme, E. & Zoffmann, V. 2014. Effect of guided self-determination youth intervention integrated into outpatient visits versus treatment as usual on glyce-mic control and life skills: a randomized clinical trial in adolescents with type 1 diabetes. Husted et al. *Trials* 2014, 15:321. <http://www.trialsjournal.com/content/15/1/321>
- Husu, A-K., Laivuori, H., Karhu, R., Saarela, T. & Tihtonen, K. 2020. Äidin vrestä otettavan sikiötestin (NIPT) vaikutus jatkotutkimuksiin osallistumiseen ja löydöksiin seulapositiivissa raskauksissa. *Duodecim* 2020; 136:315–22

- Kaasen, A., Helbig, A., Malt, U. F., Næs, T., Skari, H., & Haugen, G. (2017). Maternal psychological responses during pregnancy after ultrasonographic detection of structural fetal anomalies: A prospective longitudinal observational study. *PLOS ONE*, *12*(3), e0174412. \*
- Kaijomaa, M. & Äyräs, O. 2018. Sikiön kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulonta Suomessa. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 2018;134(4):375–82.
- Kam On Kou, Chung Fan Poon, Wai Ching Tse, Shui Lam Mak & Kwok Yin Leung. 2015. Knowledge and future preference of Chinese women in a major public hospital in Hong Kong after undergoing non-invasive prenatal testing for positive aneuploidy screening. *BMC Pregnancy and childbirth* (2015) 15:199.
- Kangasniemi, M., Utriainen, K., Ahonen, S.-M., Pietilä, A.-M., Jääskeläinen, P & Liikanen, E. 2013. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. *Hoitotiede*, Vol. 25, Iss.4 (2013): 291–301.
- Kater-Kuipers, A., De Beaufort, I. D., Galjaard, R. H., & Bunnik, E. M. 2020. Re-thinking counselling in prenatal screening: An ethical analysis of informed consent in the context of non-invasive prenatal testing (NIPT). *Bioethics*, *34*(7), 671–678.
- Kristjansdottir, H. & Gottfredsdottir, H. 2014. Making sense of situation: Women's reflection of positive fetal screening 11-21 month after giving birth. *Midwifery* Vol.30, Iss. 6 (2014) 643–649.
- Kylmä, J., & Juvakka, T. 2012. Laadullinen terveystutkimus, Edita, Helsinki
- Kääriäinen, M. 2007. Potilasohjauksen laatu: Hypoteettisen mallin kehittäminen, Oulu University Press, OULU
- Lawrence, V., Richardson, S. & Philp, L. 2023: How does social media influence expectations, decision making and experiences of childbirth? *British Journal of Midwifery*, April 2023, Vol 31, No 4.
- Laws, R.A., Cheng, H., Rossiter, C., Kuswara, K., Markides, B.R., Size, D., Corcoran, P., Ong, K-L. & Denney-Wilson, E. 2023: Perinatal support for breastfeeding using mHealth: Perinatal support for breastfeeding using mHealth: A mixed methods feasibility study of the My Baby Nowapp. *Maternal & Child Nutrition*, *19*, e13482.
- Liu, C. H., Goyal, D., Mittal, L., & Erdei, C. 2021. Patient Satisfaction with Virtual-Based Prenatal Care: Implications after the COVID-19 Pandemic. *Maternal and Child Health Journal*, *25*(11), 1735–1743.
- Lou, S., Frumer, M., Schlütter, M. M., Petersen, O. B., Vogel, I., & Nielsen, C. P. 2017. Experiences and expectations in the first trimester of pregnancy: A qualitative study. *Health Expectations*, *20*(6), 1320–1329.

- Lubbe, W., Ham-Baloyib, W.t & Smit, K. 2020. The integrative literature review as a research method: A demonstration review of research on neurodevelopmental supportive care in preterm infants. *Journal of Neonatal Nursing*.
- Luz, R., George, A., Spitz, E., & Vieux, R. 2017. Breaking bad news in prenatal medicine: A literature review. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 35(1), 14–31.
- Mastal, M. 2010. Ambulatory Care Nursing: Growth as a Professional Specialty. *Nursing Economic* 28 (4), 267–269.
- McCoyd, J. L. M. 2013. Preparation for prenatal decision-making: A baseline of knowledge and reflection in women participating in prenatal screening. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 34(1), 3–8.
- Menzel, M., Lawrence, A.K., Rubio, E. & Bulas, D.I. 2018: Team counseling in prenatal evaluation: the partnership of the radiologist and genetic counselor. *Pediatric Radiology* (2018) 48: 457-460.
- Monaghan, K.G., Leach, N. T., Pekarek, D., Prasad, P. & Rose, N.C. 2020. The use of fetal exome sequencing in prenatal diagnosis: points to consider document of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in medicine* (2020) 22:675–680.
- Mononen. T. 2016: Miten oireyhtymiä tutkitaan ja diagnosoidaan. Teoksessa *Lääketieteellinen genetiikka*, 2016. Helsinki, 1.painos, Kustannus Oy Duodecim.
- Munch Simonsen, S., Strømberg, C., Zoffmann, V., Hartwell, D. & Linnet Olesen, M. 2020. About me as a person not only the disease – piloting Guided Self-Determination in an outpatient endometriosis setting. *Scandinavian Journal of caring Sciences* 2020; 34: 1017–1027.
- Narayasamy, A. & Penney, V. 2014. Coaching to promote professional development in nursing practice. *British Journal of Nursing* (2014), 11: 568-573.
- Norton, M.E. & Chard, R.L. 2019. New tools for counseling on prenatal genetic testing. *Contemporary OB/GYN*, February 2019.  
Sähköinen työkalu päätösten tekoon. Perinatal Quality Foundation Genetic Education Modules.
- Nuccio, R., Hashmi, S. S., Mastrobattista, J., Noblin, S. J., Refuerzo, J., Smith, J. L., & Singletary, C. N. (2015). Influence of Anchoring on Miscarriage Risk Perception Associated with Amniocentesis. *Journal of Genetic Counseling*, 24(2), 278–284. \*
- Page M J, McKenzie J E, Bossuyt P M, Boutron I, Hoffmann T C, Mulrow C D et al. 2021. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ* 2021; 372: n71.
- Patrício, S. D. S., Gregório, V. R. P., Pereira, S. M., & Costa, R. (2019). Fetal abnormality with possibility of legal termination: maternal dilemmas. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 72(suppl 3), 125–131. \*

Pirkanmaan hyvinvointialue. (n.d.) Tutkimukset ja seuranta äitiyspoliklinikalla. Viitattu 1.3.2024. <https://www.pirha.fi/palvelut/raskaus-ja-synnytys/raskauden-aikana/tutkimukset-ja-seuranta-aitiyspoliklinikalla>

Powers, A.M., White, C., Neuberger, I., Maloney, J.A., Stence, N.V. & Mirsky, D. 2022: Fetal MRI Neuroradiology Indications. *Clinical Perinatology* 49 (2022) 573–586.

Qiu, J. (2019). Buying reassurance: uptake of non-invasive prenatal testing among pregnant women of advanced maternal age in China. *Health, Risk and Society*, 21(3–4), 122–140. \*

Raskaudenkeskeytyksen käypähoitosuositus 1.9.2023. [www.kaypa-hoito.fi/hoi27050](http://www.kaypa-hoito.fi/hoi27050) . Viitattu 3.4.2024

Reeks, R., Padmakumar, G., Andrew, B., Huynh, D. & Longman, J. 2019. Barriers and enablers to implementation of antenatal smoking cessation guidelines in general practice. *Australian Journal of Primary Health*, 2020, 26, 81–87.

Reese, K. M., Czerwinski, J., Darilek, S., Johnson, A., Jones, M., & Singletary, C. N. (2018). Attitudes Toward and Uptake of Prenatal Genetic Screening and Testing in Twin Pregnancies. *Journal of Genetic Counseling*, 27(5), 1238–1247 \*

Reilly, K., Doyle, S., Hamilton, S.J., Kilby, M.D. & Mone, F. 2023. Pitfalls of prenatal diagnoses associated with mosaicism. *The Obstetrician & Gynaecologist* 2023; 25:28-37.

Reito, A., & Tikkinen, K. 2020. Potilaslähtöisyys avuksi myös tarpeettomien hoitojen vähentämiseen. *Suomen Lääkärilehti*. Viitattu 5.12.20213 Vaatii käyttöoikeuden. <https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/ajassa/paakirjoitukset-tiede/potilaslahtoisyys-avuksi-myos-tarpeettomien-hoitosten-vahentamiseen/>

Salema, D., Townsend, A. & Austin, J. 2019, “Patient decision-making and the role of prenatal genetic counsellor: An exploratory study, *Journal of genetic counselling* (2019), 28: 155-163.

Salminen, A. 2011: Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasan yliopiston julkaisuja. Opetusjulkaisuja 62. Julkisjohtaminen 4. Vaasan yliopisto. Pdf-dokumentti. Viitattu 20.11.23. [https://www.univaasa.fi/materiaali/pdf/isbn\\_978-952-476-349-3](https://www.univaasa.fi/materiaali/pdf/isbn_978-952-476-349-3).

Schoeffel, K., McCarthy Veach, P., Rubin, K., & LeRoy, B. 2018. Managing Couple Conflict During Prenatal Counseling Sessions: An Investigation of Genetic Counselor Experiences and Perceptions. *Journal of Genetic Counseling*, 27(5), 1275–1290.

Shahbazian, N., Barati, M., Arian, P. & Saadati, N. 2012: Comparison of Complications of Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis. Royan Institute. *international Journal of Fertility and Sterility*. Vol 5, No 4, Jan-Mar 2012, pages:241-244.



[www.stm.fi/seulonnat/sikioseulonnat](http://www.stm.fi/seulonnat/sikioseulonnat) Viitattu 3.4.2024

Stock, N. M., Costa, B., Williams, J., Martindale, A., & At the Centre for Appearance Research, T. V. F. R. T. (2019). Parental views of antenatal testing and termination following a diagnosis of cleft lip. *Psychology, Health & Medicine*, 24(4), 456–469. \*

Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) 2016. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja. Tutkimuksia ja raportteja. 2. korjattu painos. Viitattu 3.4.2024.

Suzumori, N., Kumagai, K., Goto, S., Nakamura, A. & Sugiura-Ogasawara, M. 2015. Prenatal Decisions Following Prenatal Diagnosis of Chromosomal Abnormalities: Implications for Genetic Counseling Practise in Japan. *Journal of Genetic Counseling* (2015) 24: 117–121.

Tekay, A., Saloranta, C. & Aittomäki, K. 2016: Sikiö- ja alkiodiagnostiikka. Teoksessa *Lääketieteellinen genetiikka*, 2016. Helsinki, 1.painos, Kustannus Oy Duodecim.

TENK. 2023. Tutkimuseettinen neuvottelukunta. Viitattu 5.12.2023.  
[https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK\\_ohje\\_2012.pdf](https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf)

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2018: Laadullinen tutkimus ja sisällön analyysi. Uudistettu laitos. Kustannusosakeyhtiö Tammi, Helsinki.

van Dillen, S., Noordman, J., van Dulmen, S. & Hiddink, G. 2015. Quality of weight-loss counseling by Dutch practice nurses in primary care: an observational study. *European Journal of Clinical Nutrition* (2015) 69, 73–78.

Van Der Steen, S. L., Riedijk, S. R., Verhagen-Visser, J., Govaerts, L. C. P., Srebniak, M. I., Van Opstal, D., Joosten, M., Knapen, M. F. C. M., Tibben, A., Diderich, K. E. M., & Galjaard, R. J. H. 2016. The Psychological Impact of Prenatal Diagnosis and Disclosure of Susceptibility Loci: First Impressions of Parents' Experiences. *Journal of Genetic Counseling*, 25(6), 1227–1234.

Van Schendel, R. V., Page-Christiaens, G. C. M. L., Beulen, L., Bilardo, C. M., De Boer, M. A., Coumans, A. B. C., Faas, B. H. W., Van Langen, I. M., Lichtenbelt, K. D., Van Maarle, M. C., Macville, M. V. E., Oepkes, D., Pajkrt, E., & Henneman, L. (2017). Women's Experience with Non-Invasive Prenatal Testing and Emotional Well-being and Satisfaction after Test-Results. *Journal of Genetic Counseling*, 26(6), 1348–1356. \*

Vuorenlehto, L., Hinnelä, K., Äyräs, O., Ulander, V.-M., Louhiala, P., & Kajomaa, M. (2021). Women's experiences of counselling in cases of a screen-positive prenatal screening result. *PLOS ONE*, 16(3), e0247164. \*

Wallace, S. E., Gilvary, S., Smith, M. J., & Dolan, S. M. 2018. Parent Perspectives of Support Received from Physicians and/or Genetic Counselors Following a Decision to Continue a Pregnancy with a Prenatal Diagnosis of Trisomy 13/18. *Journal of Genetic Counseling*, 27(3), 656–664.

Weeks, A., Saya, S., & Hodgson, J. (2020). Continuing a pregnancy after diagnosis of a lethal fetal abnormality: Views and perspectives of Australian health professionals and parents. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 60(5), 746–752. \*

Wertz, D.C, Fletcher, J.C. & Berg, K. 2003. Review of Ethical Issues in Medical Genetics. Report of Consultants to WHO.

Wätterbjörk, I., Blomberg, K., Nilsson, K., & Sahlberg-Blom, E. 2015. Decision-making process of prenatal screening described by pregnant women and their partners. *Health Expectations*, 18(5), 1582–1592.

Zwiers C., Lindenburg, T.M., Klumper, F.J., De Haas, M., D. Oepkes & Van Kamp, L. 2017: Complications of intrauterine intravascular bloodtransfusion: lessons learned after 1678 procedures. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017; 50: 180–186.

Åhman, A., Sarkadi, A., Lindgren, P. & Rubertsson, C. 2016: 'It made you think twice' – an interview study of women's perception of a web-based decision aid concerning screening and diagnostic testing for fetal anomalies. *BMC Pregnancy and Childbirth* (2016) 16:267.

Kirjallisuuskatsauksen artikkelit on merkitty lähdeluettelossa \*.

## LIITTEET

## Liite 1. Kirjallisuuskatsauksen artikkelit

1(4)

No	Tekijä, julkaisu- vuosi, julkaisija, maa	Tutkimuksen nimi	Tutkimuksen tarkoitus	Menetelmä	JBI laadun- arvio
1.	Barr, O. & Skirton, H. (2013). Nursing and Health Sciences, 15, 318–325.	Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: A qualitative study of parents and professionals	Selvittää vanhempien ja terveydenhuollon ammattilaisten näkemyksiä Downin oireyhtymän seulonnasta raskaudenaikaisessa informoidussa päätöksenteossa	Ryhmä-keskustelu. 17 odottajaa, 5 miestä. Teema-analyysi.	8/10
2.	Brajenović-Milić, B., & Dorčić, T. M. (2017). <i>Journal of Genetic Counseling</i> , 26(1), 141–149.  Kroatia	Men's knowledge about maternal serum screening for down syndrome and their attitude towards amniocentesis	Arvioida seulontaneuvonnan vaikutusta miesten tietoon raskauden toisen trimesterin seerumiseulonnasta Downin oireyhtymästä ja heidän asenteisiinsa lapsivesipunktiosta. Tarkastella miesten raskauden aikaisen seurannan osallistumisen vaikutusta sekä tietoon että asenteisiin.	Kysely-tutkimus 164 miestä	8/10
3.	Bratt, E.-L., Järholm, S., Ekman-Joelsson, B.-M., Mattson, L.-Å., & Mellander, M. (2015). <i>BMC Pregnancy and Childbirth</i> , 15(1), 171.  Ruotsi	Parent's experiences of counselling and their need for support following a prenatal diagnosis of congenital heart disease—A qualitative study in a Swedish context	Selvittää raskaana olevien naisten ja heidän kumppaniensa kokemuksia neuvonnasta synnynnäisen sydänvika diagnoosin (dg) jälkeen ja kuvata heidän erityistarpeitaan tuen suhteen raskauden aikana.	Haastattelu-tutkimus, avoimet kysymykset. 6 tulevaa äitiä 6 tulevaa isää	8/10
4.	Canh Chuong, N., Minh Duc, D., Anh, N. D., Thi Vui, L., Pham Sy Cuong, L., Thi Thuy Duong, D., & Thi Thu Ha, B. (2018). <i>Health Care for Women International</i> , 39(4), 493–504.  Vietnam	Amniocentesis test uptake for congenital defects: Decision of pregnant women in Vietnam	Kartoittaa yli 35-vuotiaiden vietnamilaisten naisten tietämystä, asenteita ja tekijöitä, jotka vaikuttavat osallistumisesta lapsivesipunkti- oon.	Poikkileikkaustutkimus, 30 min kyselylomake. 481 osallistujaa	6/8

5.	Carlsson, T., Balbas, B., & Mattsson, E. (2019). <i>BMC Pregnancy and Childbirth</i> , 19(1), 154.  Ruotsi	Written narratives from immigrants following a prenatal diagnosis: Qualitative exploratory study	Tutkia maahanmuuttajien kokemuksia raskauden aikaisesta sikiöanomalia-diagnoosista (arabian ja soranin tulkkitarve). Selvittää, miten heille oli kerrottu diagnoosi, kokemus terveydenhuollon ammattilaisten tarjoamasta tiedosta sekä psykososiaalisesta tuesta.	Kyselytutkimus, avoimet kysymykset 6 maahanmuuttajanaista, 3 arabian kielistä ja 3 soraaninkielistä vastausta	7/10
6.	Carlsson, T., & Mattsson, E. (2018). <i>BMC Pregnancy and Childbirth</i> , 18(1), 26.  Ruotsi	Emotional and cognitive experiences during the time of diagnosis and decision-making following a prenatal diagnosis: A qualitative study of males presented with congenital heart defect in the fetus carried by their pregnant partner.	Tutkia miesten emotionaalisia ja kognitiivisia kokemuksia diagnoosin saamisen ja päätöksenteon aikana.	Puhelinhaastateltu, puolistrukturoidut kysymykset, 5–15 viikkoa dg:n saamisesta. Haastattelu 12 isää	9/10
7.	Cope, H. L., Garrett, M. E., & Ashley-Koch, A. (2019). <i>Journal of Prenatal &amp; Perinatal Psychology &amp; Health</i> , 33(3), 189-206.  USA	Anencephaly: Insights for Genetic Counseling	Tutkia tekijöitä, jotka vaikuttivat raskauden hoitoon ja päätösiin anenkefalia diagnoosin saamisen jälkeen, sekä koettua hyödyllisyyttä geneettisestä neuvonnasta.	Moni-menetelmä-tutkimus, kyselytutkimus. 160 naista 110 miestä. Osallistujat USA:sta, Isosta-Britanniasta, Kanadasta ja Australiasta.	9/10
8.	Denny, E., Quinlan-Jones, E., Bibila, S., & Kilby, M. (2014). <i>Midwifery</i> , 30(6), 636–642.  Iso-Britannia	The experience of pregnant women with a diagnosis of fetal lower urinary tract obstruction (Luto)	Saada käsitys raskaana olevien naisten kokemuksista ja näkemyksistä sikiöaikaisen alavirtsateiden tukosdiagnoosista ja osallistumisesta interventiotutkimukseen sikiö lääketieteen satunnaistetussa kontrolloidussa koeksessa. Saada tietoa päätöksentekoprosessista raskauteen liittyen.	Satunnaistettu kontrolloitu tutkimus Haastattelu, puolistrukturoidut kysymykset. 7 naista	8/10
9.	Ekelin, M., Persson, L., Välimäki, A., & Crang Svalenius, E. (2016). <i>Journal of Reproductive and Infant Psychology</i> , 34(4), 356–369.  Ruotsi	To know or not to know – parents' attitudes to and preferences for prenatal diagnosis	Tuoda esiin odottavien vanhempien asenteita sikiökautisesta diagnoosista, mitä vanhemmat haluavat tietää ja mitä eivät raskauden aikana sekä millaisessa muodossa ja missä määrin he toivovat sikiödiagnoosia.	Haastattelu. 10 naista 6 miestä.	8/10

10.	Farrell, R. M., Agatista, P. K., Michie, M. M., Greene, A., & Ford, P. J. (2020). <i>Journal of Genetic Counseling</i> , 29(1), 88–96. USA	The personal utility of cfDNA screening: Pregnant patients' experiences with cfDNA screening and views on expanded cfDNA panels	Selvitettiin, miten potilaat määrittelevät soluvapaan DNA:n henkilökohtaisen hyödyn käsitteen ja miten he sisällyttävät henkilökohtaisen hyödyn ja klinisen hyödyn käsitteitä terveyspäätöksiinsä	Puhelinhaastattelu 133 osallistujaa	9/10
11.	Fumagalli, S., Antolini, L., Nespoli, A., Vergani, P., Ferrazzi, E., Oggioni, S., & Locatelli, A. (2018). <i>Journal of Psychosomatic Obstetrics &amp; Gynecology</i> , 39(1), 73–81. Italia	Prenatal diagnosis tests and women's risk perception: A cross-sectional study	Tutkia naisten päätöstä osallistua ei-invasiivisiin ja/tai invasiivisiin tutkimuksiin prenataali diagnoosin saamiseksi riippuen tutkimustapaan liittyvästä keskenmenoriskistä ja downin oireyhtymäriskistä	Poikkileikkaustutkimus. 448 naista 281 oli DR+. 247 valitsi ensisijaiseksi jatkotutkimukseksi NIPT:n. 41:lle myös invasiivinen tutkimus. 34 naista valitsi invasiivisen tutkimuksen ja näistä 75 naisesta 62:lle tehtiin lapsivesipunktio. 167:lle ei jatkotutkimusta	8/8
12.	Kaasen, A., Helbig, A., Malt, U. F., Næs, T. & Skari, H. (2017) PLOS ONE Norja	Maternal psychological responses during pregnancy after ultrasonographic detection of structural fetal anomalies: A prospective longitudinal observational study	Arvioida äidin ahdistusta raskauden aikana odottajilla, joilla oli UÄ-tutkimuksessa havaittu sikiön poikkeavuuksia, ja verrata sitä ahdistukseen raskaana olevilla, joilla oli normaalit UÄ-tulokset.	Havainnoiva pitkittäistutkimus 59 (48) naista, joiden sikiöllä rakennepoikkeavuus 111 (105) odottajan verrokiryhmä, jolla normaali raskaus	7/8
13.	Nuccio, R., Hashmi, S. S., Mastrobattista, J., Noblin, S. J., Refuerzo, J., Smith, J. L., & Singletary, C. N. (2015). <i>Journal of Genetic Counseling</i> , 24(2), 278–284. USA	Influence of anchoring on miscarriage risk perception associated with amniocentesis	Selvittää ennen ja jälkeen geneettisen neuvonnan naisen käsitystä keskenmenoriskistä, joka lapsivesipunktioon liittyy sekä selvittää, mitkä tekijät vaikuttavat naisen käsitykseen keskenmenoriskistä.	Anonyymi kyselytutkimus 113 osallistujaa 6:sta eri Houstonin klinikasta.	7/10
14.	Patrício, S. D. S., Gregório, V. R. P., Pereira, S. M., & Costa, R. (2019). <i>Revista Brasileira de Enfermagem</i> , 72(suppl 3), 125–131. Brasilia	Fetal abnormality with possibility of legal termination: Maternal dilemmas	Tunnistaa äidin pulmat ja päätöksen teon vaikeus kuoletamaan johtavassa sikiöpoikkeavuuden diagnoosissa	Puolistrukturoituun haastattelututkimus 8 naista	8/10
15.	Qiu, J. (2019). <i>Health, Risk and Society</i> , 21(3–4), 122–140. Scopus. Kiina	Buying reassurance: uptake of non-invasive prenatal testing among pregnant women of advanced maternal age in China	Tutkia, miten non-invasiivinen sikiötutkimus, NIPT, vaikuttaa raskaana olevien naisten riskikäsityksiin ja miksi tämä teknologia on laajalti hyväksytty yli 35-vuotiaiden raskaana olevien naisten keskuudessa Kiinassa.	Puolistrukturoitu haastattelu, puoli vuotta havainnointia sairaalassa. 25 yli 35-vuotiasta naista	8/10
16.	Reese, K. M., Czerwinski, J., Darilek, S., Johnson, A., Jones, M., & Singletary, C. N. (2018).	Attitudes toward and uptake of prenatal genetic screening and testing in twin pregnancies	Tutkia asenteita ja hyväksyntää kaksosraskauksissa nykyisiä sikiöseulontoja ja -Tutkia asenteita ja hyväksyntää kaksosraskauksissa nykyisiä sikiöseulontoja ja -	Kyselytutkimus + puolistrukturoitu puhelinhaastattelu. 42 naista osallistui	8/10

	<i>Journal of Genetic Counseling</i> , 27(5), 1238–1247.  USA		diagnostisia testivaihtoehtoja kohtaan		
17.	Stock, N. M., Costa, B., Williams, J., Martindale, A., & At the Centre for Appearance Research, T. V. F. R. T. (2019). <i>Psychology, Health &amp; Medicine</i> , 24(4), 456–469.  Iso-Britannia	Parental views of antenatal testing and termination following a diagnosis of cleft lip	Tutkia päätöksentekoprosessia vanhempien näkökulmasta raskauden jatkosuhteen sikiön huuli-kitahalkio-diagnoosin jälkeen sekä arvioida miten hyvin nykyinen käytäntö sopii Royal College of Obstetricians and Gynaecologists:n ohjeistukseen	Monimenetelmänä tehty nettikyselytutkimus 217 vanhempaa	8/10
18.	Van Schendel, R. V., Page-Christiaens, G. C. M. L., Beulen, L., Bilardo, C. M., De Boer, M. A., Coumans, A. B. C., Faas, B. H. W., Van Langen, I. M., Lichtenbelt, K. D., Van Maarle, M. C., Macville, M. V. E., Oepkes, D., Pajkrt, E., Henneman, L., & for the Dutch NIPT Consortium. (2017). <i>Journal of Genetic Counseling</i> , 26(6), 1348–1356.  Alankomaat	Women's experience with non-invasive prenatal testing and emotional well-being and satisfaction after test-results	Selvittää, miten raskaana olevat kokevat NIPT-tutkimuksen ja tuntevatko odottajat olonsa rauhoittuneemmiksi ja vähemmän ahdistuneiksi saatuaan suotuisan NIPT-tuloksen. Selvittää, mitkä odottajiin liittyvät ominaisuudet liittyvät korkeampiin ahdistuksen tasoihin ja ovatko naiset tyytyväisiä valitessaan NIPT:n sekä kenelle tulisi tarjota NIPT.	Kyselytutkimus Raskaana olevat naiset, joilla oli kohonnut riski sikiön kromosomipoikkeavuudesta ensimmäisen raskauskolmanneksen yhdistelmäseulonnan tai lääketieteellisen historian. 682 naista	8/10
19.	Vuorenlehto, L., Hinnelä, K., Äyräs, O., Ulander, V.-M., Louhiala, P., & Kajjoma, M. (2021). <i>PLOS ONE</i> , 16(3), e0247164.  Suomi	Women's experiences of counseling in cases of a screen-positive prenatal screening result	Tutkia naisten huolia, käsitteitä ja kokemuksia neuvonnasta, joka koskee seulontatutkimuksen positiivista tulosta sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnassa.	Kyselytutkimus 143 naista	8/10
20.	Weeks, A., Saya, S., & Hodgson, J. (2020). <i>Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology</i> , 60(5), 746–752.  Australia	Continuing a pregnancy after diagnosis of a lethal fetal abnormality: Views and perspectives of Australian health professionals and parents	Kartoittaa sekä terveydenhuollon henkilöstön että tulevien vanhempien näkemyksiä ja kokemuksia raskauden jatkamisesta sikiön kuolemaan johtavan diagnoosin jälkeen.	Kaksiosainen puolistrukturoitu haastattelu 8 ammattilaista 11 vanhempaa	8/10