

# **SIKIÖTUTKIMUKSISTA**

## **PERINNÖLLISYYSNEUVONTAAN**

Sikiöindikaation tehtävän raskaudenkeskeytyksen hoitopolusta ammattilaisille

Laura Ijäs-Virtanen

Saara Partanen

Opinnäytetyö  
Joulukuu 2013  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Kättilötyön suuntautumis-  
vaihtoehto

TAMPEREEN AMMATTIKORKEAKOULU

Tampere University of Applied Sciences

## TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Kättilötyön suuntautumisvaihtoehto

LAURA IJÄS-VIRTANEN & SAARA PARTANEN:

Sikiötutkimuksista perinnöllisyysneuvontaan.

Sikiöindikaation tehtävän raskaudenkeskeytyksen hoitopolusta ammattilaisille.

Opinnäytetyö 114 sivua, joista liitteitä 29 sivua  
Joulukuu 2013

---

Sikiötutkimukset ovat vakiintuneet osaksi äitiyshuoltoa 2010 yhtenäistettyjen seulontakäytäntöjen myötä. Lähes jokaisessa raskaudessa seurataan sikiön kehitystä esimerkiksi ultraäänitutkimuksilla. Sikiön poikkeavuuksien löytämisen mahdollisuudet ovat parantuneet kehittyneen teknologian avulla, mikä selittää 2000-luvulla sikiöperäisistä syistä tehtyjen aborttien määrän kasvun. Vuonna 2011 2,5 % kaikista raskaudenkeskeytyksistä tehtiin sikiöindikaatioilla.

Raskaudenkeskeytykseen päätyminen sikiöperäisistä syistä sekä sen läpikäyminen on perheille raskasta. Sairaalan henkilökunnalta vaaditaan näissä tilanteissa teoreettisen osaamisen ohella myös hyviä vuorovaikutustaitoja ja empatiaa, kykyä myötäelää perheen surussa. Teoreettista osaamista tarvitaan koko hoitoprosessissa, jotta asiakkaiden oikeus hyvään ja asiantuntevaan hoitoon toteutuu. Osana laadukasta hoitotyötä on teoreettisen informaation jakaminen asiakkaille.

Tässä opinnäytetyössämme pyrimme kartoittamaan sikiöindikaation tehtävän raskaudenkeskeytyksen hoitopolun teoriataustoiltaan. Lisäksi teimme tuotoksen, ammattilaisille ja opiskelijoille suunnatun oppaan, apuvälineeksi haastaviin hoitotyön tilanteisiin. Tuotosta varten teimme taustoja kartoittavan kyselyn ammattilaisille, jonka tavoitteena oli kerätä hoitohenkilökunnan kokemuksia geneettisistä raskaudenkeskeytyksistä. Lisäksi kyselyllä pyrittiin kartoittamaan ammattilaisten kehittämisehdotuksia sekä käytännön työelämästä nousevaa lisätiedon tarvetta.

Tutkimuksen vastauksissa erityisesti surutyössä tukeminen koettiin vaikeana asiana. Lähes jokainen vastaaja mainitsi kaipaavansa lisätietoa ja apuvälineitä perheiden henkiseen tukemiseen. Moni vastaaja koki myös sikiöindikaation keskeytettävän raskauden hoitopolun vaikeasti hahmotettavaksi ja toivoi siihen lisää selvennystä. Opinnäytetyössämme olemme pyrkineet vastaamaan näihin toiveisiin.

Kyselytutkimuksemme tulosten ja työelämästä saadun palautteen perusteella jatkotutkimukselle olisi tarvetta erityisesti sikiöindikaation raskauden keskeyttäneiden perheiden kokemusten kartoittamisen kannalta. Myös potilaille luovutettavaa materiaalia tulisi kehittää jatkossa paremmin palvelevammaksi.

---

Asiasanat: raskaudenkeskeytykset, sikiöindikaatio, sikiötutkimukset, hoitopolku

## ABSTRACT

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

LAURA IJÄS-VIRTANEN & SAARA PARTANEN:  
From Prenatal Screening to Genetic Counselling  
The Clinical Path of Induced abortion due to Foetal abnormality

Bachelor's thesis 114 pages, appendices 29 pages  
December 2013

---

Prenatal screening has become an established part of Finnish maternity care since 2010 when the screening policies were merged throughout the nation. Today in almost every pregnancy foetal wellbeing is being monitored with different methods, for example ultrasound. The possibility of discovering fetal anomalies is increased due to the development of the prenatal screening technology. This might explain why induced abortions for fetal reasons have had an increase in the 2000s. In 2011, a total of 2.5% of all abortions were carried out due to fetal abnormalities.

Families undergoing an abortion for fetal reasons are under a lot of stress. In these situations the hospital staff is required to have both theoretical and communicational skills. Theoretical knowledge is needed to manage the entire abortion as a process. As a part of good quality nursing the client is entitled to information regarding their care. The nursing professional or midwife should also be able to provide empathy, the ability to share the family's sorrow.

In this study our goal is to identify the path of an induced abortion due to fetal abnormalities and the theoretical background within. In addition to the Thesis we have formed a leaflet, a guide to both professionals and students as a tool to be used in challenging nursing care situations. In order for the guide to serve the audience the best we also produced a questionnaire in which we collected information from professionals. The questionnaire was aimed to identify needs for additional information and proposals for future development.

Supporting the family in their grief was seen in particular as a difficult issue in the responses of our survey. Almost every respondent mentioned the need for additional information in that subject as well as means to support the family in their need. Many professionals also mentioned that the clinical pathway of the patient needed clarification. In our Thesis we have tried to respond to these wishes.

Based on the results of our questionnaire and the feedback we have obtained from the professional field we propose for further studies the following. The families' point of view should be studied further for a full understanding of the abortion as an emotional process. We also propose that in the future the material such as the handouts given to the families should go through a development and improvement process.

Key words: abortion, fetal abnormalities, prenatal screening, clinical pathway

## SISÄLLYS

1	JOHDANTO.....	6
2	GENETIIKAN PERUSKÄSITTEITÄ.....	8
3	SIKIÖTUTKIMUKSET .....	10
3.1	Sikiötutkimuksista yleisesti .....	10
3.2	Sikiödiagnostiikasta yleisesti .....	10
3.3	Sikiöseulonnoista yleisesti .....	11
4	SIKIÖSEULONNAT .....	13
4.1	Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus .....	13
4.2	Kromosomipoikkeavuuksien seulonta .....	15
4.2.1	Varhaisraskauden yhdistelmäseula .....	15
4.2.2	Toisen raskauskolmanneksen seerumiseula .....	17
4.3	Ultraäänitutkimus rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi .....	18
5	DIAGNOSTISET SIKIÖTUTKIMUKSET .....	21
5.1	Ohjautuminen diagnostisiin sikiötutkimuksiin .....	21
5.2	Istukkanäytetutkimus .....	21
5.3	Lapsivesitutkimus .....	23
5.4	Napasuonipunktio.....	24
6	YLEISIMPIÄ SELEKTIIVISEEN ABORTTIIN JOHTAVIA LÖYDÖKSIÄ.....	25
6.1	Kehitysvammaisuus .....	25
6.2	Kromosomipoikkeavuudet.....	26
6.3	Epämuodostumat.....	28
6.4	Trisomiat 21, 18 ja 13 .....	30
6.4.1	21-trisomia .....	30
6.4.2	18- ja 13-trisomia .....	31
6.5	Anenkefalia .....	32
7	ENSITIETO JA PÄÄTÖKSENTEKO ENNEN GENEETTISTÄ RASKAUDENKESKEYTYSTÄ.....	33
7.1	Ensitieto .....	33
7.2	Vuorovaikutus.....	34
7.3	Päätöksenteko .....	35
8	RASKAUDEN KESKEYTTÄMINEN .....	37
8.1	Raskauden keskeyttämisestä yleisesti.....	37
8.2	Lainsäädäntö .....	38
8.3	Raskauden kirurginen keskeyttäminen .....	39
8.4	Raskauden lääkkeellinen keskeyttäminen.....	40
8.5	Toisen trimesterin raskaudenkeskeytys .....	44

8.6 Raskauden keskeyttäminen sikiöindikaatioin .....	44
8.7 Jatkohoito ja raskauden keskeyttämisen jälkiseuraamukset .....	45
9 SIKIÖN RUUMIINAVAUS JA HAUTAAMINEN .....	47
9.1 Sikiön ruumiinavaus .....	47
9.2 Sikiön hautaaminen .....	48
10 SURUTYÖSSÄ TUKEMINEN .....	50
11 PERINNÖLLISYYSNEUVONTA .....	52
12 EETTISET ONGELMAT .....	53
13 OPINNÄYTETYÖ TUOTOKSENA .....	55
14 OPINNÄYTTEEN TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE .....	56
15 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS .....	57
15.1 Tutkimusaineiston kerääminen .....	57
15.2 Kyselytutkimus .....	57
15.3 Kyselytutkimuksen laatiminen .....	58
15.4 Tutkimuksen kohdejoukko .....	59
15.5 Kyselytutkimuksen kysymykset .....	60
15.6 Asiantuntijahaastattelut .....	62
15.7 Tutkimusaineiston analyysi .....	62
16 TULOKSET .....	64
16.1 Taustoja kartoittavat kysymykset .....	64
16.2 Henkilökunnan kokemukset geneettisten keskeytyksen hoito-ohjeista ja hoitopolusta .....	66
16.3 Henkilökunnan kokemukset ja toiveet perehdyttämismateriaaliin .....	68
16.4 Haastavat tilanteet hoitohenkilökunnan kokemana geneettisten raskaudenkeskeytysten hoidossa .....	70
16.5 Johtopäätökset .....	72
16.6 Tutkimuksen arviointi ja luotettavuus .....	73
17 OPETUSMATERIAALIN TOTEUTTAMINEN .....	75
18 POHDINTA .....	76
18.1 Opinnäytetyöprosessi ja pohdinta .....	76
18.2 Opinnäytetyön luotettavuus ja eettisyys .....	77
18.3 Jatkotutkimusehdotukset .....	77
LÄHTEET .....	78
LIITTEET .....	85

## 1 JOHDANTO

Vuonna 2010 sikiötutkimusten seulontakäytännöt yhtenäistettiin Suomessa. Uudistuksen myötä kaikkien kuntien on tullut tarjota asetusten mukaiset seulontatutkimukset sekä niihin liittyvät palvelut kaikille raskaana oleville naisille. (Leipälä, Hänninen, Saalasti-Koskinen & Mäkelä 2009, 4.) Sikiötutkimukset ovat vakiintuneet osaksi äitiyshuoltoa. Miltei joka raskaudessa sikiön kehitystä seurataan esimerkiksi ultraäänitutkimuksin (Aula 2008, 143).

Poikkeavat tulokset sikiöseulonnoissa voivat johtaa diagnostisiin sikiötutkimuksiin. NykYTEknologia ja sikiölääketiede ovat parantaneet sikiön poikkeavuuksien löytämisen mahdollisuuksia raskauden aikana, jolloin voidaan varautua hoitamaan sairautta tai päätyämään raskaudenkeskeytykseen. (Leipälä ym. 2009, 11.) Sikiöperäisistä syistä tehtyjen aborttien määrä on kasvanut 2000-luvun aikana, mikä selittyy kehittyneellä sikiödiagnostiikalla. Vuonna 2011 2,5 % kaikista raskaudenkeskeytyksistä tehtiin sikiöindikaatioilla. (Heino, Gissler & Solmula 2011, 3.)

Geneettisistä syistä raskaudenkeskeytykseen päätyminen ja sen läpikäyminen on perheille raskasta. Sairaalan henkilökunnalta vaaditaan tällaisissa tilanteissa runsaasti teoreettista osaamista, vuorovaikutustaitoja ja kykyä myötäelää perheen surussa. (Leipälä ym. 2009, 45.) Abortin hoitamisessa korostuu asiallisen kohtaamisen merkitys, hienotunteisuus ja luottamuksellisen hoitosuhteen rakentaminen. Hoitotyön lähtökohtina raskaudenkeskeytyksissä tulisi olla psyykkisen tuen tarjoaminen raskauden keskeyttäjälle sekä hänen tilanteensa ymmärtäminen. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (1992/785) takaa potilaalle oikeuden hyvään hoitoon ja kohteluun. Jotta tämä toteutuisi, on hoitajan pystyttävä työstämään abortin herättämät tunteensa ja ajatuksensa, ettei hän toiminnallaan viestitä torjuntaa keskeyttäjää kohtaan. (Ihme & Rainto 2008, 187.)

Opinnäytetyömme aihe on selektiiviset abortit hoitotyön näkökulmasta. Teemme opinnäyttemme yhteistyössä erään yliopistollisen sairaalan naistenklinikan kanssa. Opinnäytetyömme on tuotoksellinen ja aihe työelämälähtöinen. Opinnäytetyömme tarkoituksena on selvittää geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoitopolku ja tuottaa oppi- ja ohjausmateriaalia hoitotyön ammattilaisten käyttöön. Osana opinnäytetyötämme olemme

tehneet valtakunnallisen kyselytutkimuksen ammattilaisille, jotka kohtaavat työssään selektiivisiä abortteja.

Opinnäytetyömme koostuu kahdesta osasta, joista ensimmäisessä on käsitelty koko hoitopolku työelämän toiveesta. Toisen osan eli ohjausmateriaalin sisältö on painotettu kyselytutkimuksen tulosten perusteella vastaamaan ammattilaisten tarpeita.

Viitatessamme opinnäytetyössä hoitotyön ammattilaiseen, hoitajaan tai kätilöön tarkoitamme yleisesti niitä sairaanhoitajia, terveydenhoitajia ja kätilöitä, jotka työssään hoitavat geneettisiä keskeytyksiä. Gynekologian ja obstetriikan terminologiassa käytettäessä ilmaisua selektiivinen abortti tarkoitetaan tilannetta, jossa raskauden eteneminen halutaan pysäyttää sikiön epäedullisista ominaisuuksista johtuen. Yleisimmin tämä tarkoittaa sikiön sairautta tai anomaliaa. (Vehmas 2002, 464.) Opinnäytetyössämme viitatasamme selektiiviseen aborttiin tai geneettiseen keskeytykseen tarkoitamme sikiöindikaatioin eli eugeenisin perustein tehtyä raskauden keskeytystä.

## 2 GENETIIKAN PERUSKÄSITTEITÄ

Ihmiselimistö muodostuu lukemattomista soluista, jotka muodostavat kudoksia, elimiä ja edelleen elimistön (Sand, Sjaastad, Haug & Bjålie 2011, 46). Useimmissa soluissa on yksi tuma. Poikkeuksena ovat solut, kuten luustolihasolut, joissa on useita tumia tai kypsät veren punasolut, joissa ei ole tumaa lainkaan. Tuman sisällä on DNA:sta sekä proteiineista koostuvia kromatiinisäikeitä, jotka solunjakautumisen yhteydessä pakkautuvat paksummiksi säikeiksi, joita kutsutaan kromosomeiksi. (Tortora & Derrickson 2007, 85.)

Solussa oleva tuma sisältää lähes kaiken solun geneettisen informaation eli perimän. Perimä on koodattuna deoksiribonukleiinihapon (DNA) typpiemäsjärjestykseen. DNA koostuu nukleotideista, joiden osasina ovat fosfaattiryhmä, sokeri sekä yksi neljästä emäksestä: adeiini (A), tyymiini (T), guaniini (G) tai sytosiini (C). Kolme perättäisen nukleotidin jakso muodostaa emäskolmikon (esimerkiksi ACT, AGT). Emäskolmikko on koodi, joka vastaa tiettyä aminohappoa. Yhtä aminohappoa koodaa useampi kuin yksi emäskolmikko. Emäsjärjestys säätelee sitä, missä järjestyksessä aminohapot kootaan proteiineiksi, eli se ohjaa myös elimistön kehitystä ja solujen toimintaa. (Sand ym. 2011, 49, 51-53.)

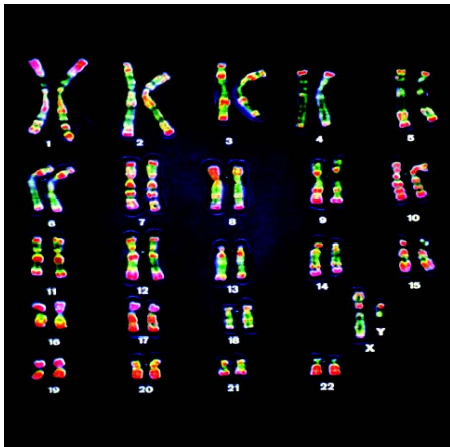
Geenit ovat DNA:n emäsjaksoja, jotka sisältävät RNA:n valmistamiseen tarvittavan informaation. RNA eli ribonukleiinihappo koostuu DNA:n tavoin nukleotideista. RNA:ssa on neljää erilaista typpiemästä, joista kolme ovat samoja kuin DNA:ssa (A, G ja C) mutta neljäntenä on urasiili (U), jota ei DNA:ssa esiinny. RNA-molekyylejä on kolmea tyyppiä, jotka kaikki ovat merkittäviä proteiinisynteesin kannalta. Lähetä-RNA eli mRNA kuljettaa informaation DNA:sta ribosomeihin, siirtäjä-RNA eli tRNA siirtää aminohappoja sytosolista ribosomeihin ja ribosomaalinen RNA eli rRNA on ribosomien oleellinen osa. (Tortora & Derrickson 2007, 86-89.)

Ihmisen genomien eli perimän tiedetään sisältävän noin 30 000 geeniä. Geenit määräävät monet ihmiset ominaisuudet, esimerkiksi pituuden tai silmien värin. Vaikka tuma sisältää DNA:n ja geenit, tapahtuu proteiinisynteesi soluliman ribosomeissa, jonne DNA:n sisältämä tieto siirtyy mRNA:n avulla. Proteiinisynteesillä tarkoitetaan biologista tapah-



tumaa, jossa DNA:n typpiemäsjärjestys muutetaan aminohapoiksi, jolloin saadaan muodostettua proteiineja. (Sand ym. 2011, 50-51, 59.)

Ihmissolussa on 46 kromosomia, jotka muodostavat 23 kromosomiparia. Kromosomipareja kutsutaan autosomeiksi. Kromosomiparin kummassakin kromosomissa on samoja ominaisuuksia määrittäviä geenejä, toiset perittyinä äidiltä ja toiset isältä. Kunkin autosomiparin kromosomit ovat keskenään samankokoisia ja -muotoisia, minkä vuoksi niitä kutsutaan homologisiksi kromosomeiksi. Poikkeuksen tekee 23. kromosomipari eli sukupuolikromosomit, jotka määräävät yksilön sukupuolen. Sukupuolikromosomit eivät ole keskenään samankokoisia, sillä Y-kromosomi on pienempi ja sisältää vähemmän geenejä kuin X-kromosomi. Naisen genotyyppi eli geneettinen rakenne on XX ja miehen XY. Mahdolliset kromosomipoikkeavuudet voidaan jakaa kromosomimäärän muutokseen sekä yksittäisten kromosomien rakenteellisiin muutoksiin. (Sand ym. 2011, 59-62.)



KUVA 1 Kromosomisto

Normaali miehen (XY) kromosomisto  
(ehumanbiofield 2013)

Uuden ihmiselämän alkamiseksi tarvitaan hedelmöitys. Hedelmöityksen tapahduttua on muodostunut hedelmöittynyt munasolu eli tsygootti, joka sisältää 46 kromosomia jotka muodostavat 23 kromosomiparia. Puolet kromosomeista on peräisin äidiltä ja puolet isältä. Sukusolut, eli siittiöt ja munasolut, jakautuvat meiosisin eli vähennysjaon kautta. Meiosisin ensimmäinen solunjakautuminen on vähennysjako, jolloin syntyy tytärsoluja, jotka sisältävät puolet emosolun DNA:sta. Täten kromosomimäärä pysyy joka sukupolvessa vakiona, eikä aina hedelmöitymisen yhteydessä kaksinkertaistu. Muu solunjakautuminen tapahtuu mitoosin kautta. Mitoosissa muodostuu kaksi tytärsolua, jotka ovat täysin samanlaisia kuin emosolu. (Sand ym. 2011, 59-62.)

### 3 SIKIÖTUTKIMUKSET

#### 3.1 Sikiötutkimuksista yleisesti

Ensimmäinen kromosomisairaus, Downin oireyhtymä, löydettiin vuonna 1959. Seitsemän vuotta myöhemmin tehtiin ensimmäiset raskaudenaikaiset kromosomimääritykset ja ensimmäinen sikiön kromosomitutkimus valmistui Suomessa vuonna 1972. (Aula, Kääriäinen & Palotie 2006, 12.)

Termien sikiöseulonta, sikiötutkimukset ja sikiödiagnostiikka käytössä esiintyy ongelmallisuutta, sillä kahta jälkimmäistä käytetään usein virheellisesti synonyymeina. Sikiötutkimukset jaetaan sikiöseulontoihin eli seulontatutkimuksiin ja sikiödiagnostiikkaan eli diagnostisiin tutkimuksiin. Seulonnan ja diagnostisen tutkimuksen yksi eroista liittyy tarjontaan: seulontaa tarjotaan kaikille raskaana oleville kun taas diagnostiseen tutkimukseen hakeudutaan erityisestä syystä, kuten esimerkiksi seulontakokeen poikkeavan tuloksen perusteella tai raskauden ollessa kliinisesti poikkeava. Käytössä on myös termi alkiodiagnostiikka, jolla tarkoitetaan hedelmöityshoidossa aikaansaadun alkion tutkimista ennen kohtuun siirtoa. (Pruuki 2007, 33-34.)

Sikiötutkimukset ovat vakiintuneet osaksi äitiyshuoltoa ja miltei jokaisessa raskaudessa sikiön kehitystä seurataan ultraäänitutkimuksin. Diagnostisia sikiötutkimuksia puolestaan ei tehdä kaikissa raskauksissa rutiininomaisesti. Arviolta yhdessä kymmenestä raskaudesta tehdään alkuraskaudessa jokin diagnostinen sikiötutkimus. (Aula 2008, 143.)

#### 3.2 Sikiödiagnostiikasta yleisesti

Sikiödiagnostiikalla tarkoitetaan sikiön synnynnäisten kehityshäiriöiden, sairauksien ja epämuodostumien tutkimusta. Tämä lääketieteen erikoisala sisältää myös sikiön poikkeavuuksien varhaistoteamisen tai poissulkemisen. Sikiödiagnostiikka edellyttää saumatonta yhteistyötä äitiyshuollon, kliinisen genetiikan, sekä perinnöllisyys- ja sikiölääketieteen välillä. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 362.)

Sikiödiagnostiikassa tavoitteena on poissulkea tai todeta ne sikiön synnyttäiset kehityshäiriöt tai muut poikkeavuudet, jotka on mahdollista havaita raskausaikana. Perinnöllisyysneuvonta ja tutkimusnäytteiden tai diagnostisen ultraäänitutkimisen tekeminen ovat merkittävä osa sikiödiagnostiikkaa. Prosessiin kuuluu myös näytteiden tutkiminen, tarvittavien jatkotoimenpiteiden suunnittelu ja toteutus, sekä perheen jälkiseuranta. (Aula 2008, 143.)

### 3.3 Sikiöseulonnoista yleisesti

Sikiöseulonnat tulee järjestää Valtioneuvoston asetuksen 339/2011 mukaisesti, jolloin niitä koskevat samat periaatteet kuin muitakin seulontoja. Näiden periaatteiden mukaisesti seulonnassa tutkitaan joukko raskauksia. Näistä raskauksista pyritään tunnistamaan ne, joissa sikiön riski poikkeavuuteen on kohonnut. Tarvittaessa diagnostinen jatkotutkimus tulee järjestää viiveettä. Seulottavan sairauden tai taudin luonnollinen kulku tulisi olla tiedossa, ennustetta parantava hoito olemassa ja myös tarjottavissa. Tämä ei kuitenkaan sikiöseulontojen kohdalla useinkaan toteudu. (Autti-Rämö 2008, 2.)

Seulonnat perustuvat vapaaehtoisuuteen ja perheillä tulee olla riittävästi tietoa seulonnasta, sen vaikuttavuudesta, haitoista ja hyödyistä, jotta he voivat päättää osallistumisestaan. Osallistujia tulee informoida myös seulonnan lääketieteellisistä, sosiaalisista, oikeudellisista ja eettisistä seurauksista. (Aula 2008, 148.)

Perheen päätöksenteon tueksi on olemassa esimerkiksi THL:n Sikiöseulonnat-opas perheille (2009), jonka perhe saa neuvolasta ensimmäisellä neuvolakäynnillä. Sikiöseulonnoista saadun tiedon perusteella raskaus voi jatkua normaalisti, sikiötä voidaan seurata tehostetusti, voidaan varautua hoitamaan sairautta ennen syntymää tai lisätä vastasyntyneen hoitovalmiutta. Yhtenä vaihtoehtona on päätyä raskaudenkeskeytykseen. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 365.)

Seulonnoista voi osallistua halutessaan vain osaan ja seulonnat tulee voida keskeyttää koska tahansa ilman, että se vaikuttaa hoitoon. Perheille kerrotaan seulontamahdollisuuksista jo ensimmäisellä neuvolakäynnillä, jotta tutkimukset voidaan järjestää oikeassa ajankohdassa. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364, 366.)

Kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulonnassa on otettava yleisten seulontoja koskevien periaatteiden lisäksi huomioon myös muutamia erityispiirteitä. Useimpiin löydettäviin poikkeavuuksiin ei ole olemassa parantavaa hoitoa. Erilaisten löydösten luokittelu vaikeisiin ja lieviin poikkeavuuksiin on haastavaa. Tämän lisäksi eri perheille poikkeavuuden merkitys on yksilöllinen, kuten ovat myös perheen valmius ja voimavarat hoitaa poikkeavaa lasta. (Autti-Rämö ym. 2005, 40.)

Tietyt sikiöseulonnat on tullut tarjota seulonta-asetuksen mukaisina viimeistään vuoden 2010 alusta kaikille raskaana oleville naisille. Kunta on vastuussa näiden lakisääteisten seulontojen järjestämisestä. Kuntien velvollisuus on järjestää raskaana oleville varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, kromosomipoikkeavuuksien seulonta ja ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi. Jatkotutkimuksia tarjotaan tarvittaessa. (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 1339/2006.)

## 4 SIKIÖSEULONNAT

### 4.1 Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus

Varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen eli kaikututkimuksen tarkoituksena on selvittää raskauden kesto, sijainti, sikiöiden lukumäärä, niiden syke sekä istukan sijainti. Vanhempien niin halutessa, kaikututkimuksessa voidaan myös tarkastella sikiön rakenteita sekä mitata sikiön niskaturvotus. Varhaisraskauden yleinen ultraääni tulee tehdä raskausviikoilla 10+0 – 13+6 tai mikäli halutaan seuloa kromosomipoikkeavuuksien riskiä, raskausviikoilla 11+0 – 13+6. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363.)

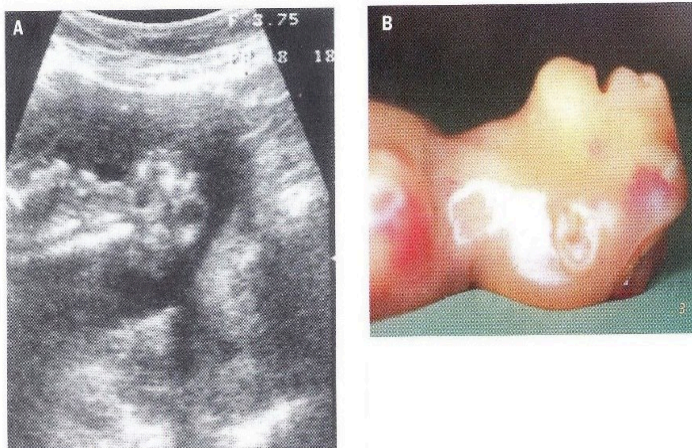
Raskauden aikana suoritettava ultraäänitutkimus on sikiölle vaaraton. Tutkimus suoritetaan joko vatsan päältä tai alkuraskaudessa mielellään emättimen kautta. (Taipale 2012, 340.)

Kaikututkimuksessa selvitetään raskauden kesto pääperämitan eli istumapituuden avulla. Istumapituus, CRL eli crown rump length, mitataan sikiön pääläeltä perään, mielellään sikiön ollessa fleksioryhdissä. Saatua mittaa vastaava gestatioikä, eli sikiöikä, katsotaan erillisestä taulukosta. Jos kaikututkimuksella saatu tulos poikkeaa viimeisistä kuukautisista lasketusta synnytysajasta yli viikolla, korjataan laskettu synnytysaika kaikututkimuksen mukaiseksi. (Ylä-Outinen 2009.) Pääperämittaa voidaan käyttää raskauden keston selvittämiseen raskausviikkoon 13+0 saakka, tai kunnes pääperämitta ylittää 84 mm. Raskauden kesto voidaan määrittää raskausviikon 13 jälkeen käyttämällä lakimittaa biparietal diameter, BDP tai reisiluun luunvarren pituutta, femur length eli FL. Raskauden kesto voidaan myös selvittää yhdistämällä BDP ja FL. (Orden 2008, 4-6.)

Varhaisraskauden yleisessä ultraäänessä voidaan mitata sikiön niskaturvotus, NT eli nuchal translucency, kromosomipoikkeavuuden riskin selvittämiseksi raskausviikoilla 11+0 – 13+6. Sikiön niskan ihonalainen turvotus kuvantuu ihon ja lihasfaskian välissä olevana kaikutyhjänä kerroksena. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363, 369.) Niskaturvotus mitataan sikiön sivuprofiilista ja se suhteutetaan millimetrin kymmenesosan tarkkuudella sikiön mitattuun pää-perämittaan. Normaalisikiöllä niskaturvotus on raskausviikolla 9 keskimäärin 0,7 mm ja 13. raskausviikolla 1,5 mm. Niskaturvotus katsotaan poikkeavaksi, mikäli se ylittää pääperämittaan suhteutettuna 95 persentiilin arvon nor-

maalijakaumasta. Korostunut niskaturvotus lisää todennäköisyyttä, että sikiöltä löydetään jatkotutkimuksissa kromosomipoikkeavuus. Tulokseen yhdistetään yleensä lisätarkistajiksi äidin ikä sekä eräitä seerumimäärityksiä, jolloin saadaan mahdollisimman tarkka riskiarvio. Pelkkä niskaturvotuksen mittaus tai seerumimääritykset eivät yksinään kerro riskistä riittävästi. Tulosten perusteella ohjataan tarvittaessa diagnostisiin jatkotutkimuksiin. On huomattavaa, että jatkotutkimuksiin ohjautuu myös tapauksia, joilta ei jatkotutkimuksissa löydetä poikkeavuutta. Vastaavasti osa poikkeavuuksista jää seulonnoissa kokonaan huomaamatta. (Salonen 2006, 295-296.)

Sikiön rakenteiden tarkastelu eli morfologinen ultraäänitutkimus saattaa paljastaa sikiön rakenteellisia kehityshäiriöitä eli epämuodostumia. Raskausviikoilla 10 – 14 tarkastellaan sikiön päätä, vartaloa ja raajoja. Lisäksi tarkastellaan lapsiveden määrää ja sikiön sydämen sykettä. (Orden 2008, 16-18.) Kaikututkimuksessa tulisi löytää suurimmat epämuodostumat, kuten puuttuva kallo, puuttuva keskiviivakaiku eli holoprosenkefalia ja puuttuva aivojen ”perhoskuvio” (Myrskyranta 2012). Lisäksi tulisi löytää puuttuvat raajat tai vatsapeitteiden ja rintakehän sulkeutumishäiriöt sekä laajat selkäydinkanavan sulkeutumishäiriöt. Kaikkia epämuodostumia ei voida kuitenkaan havaita raskauden alkuvaiheessa, joten tutkimus ei korvaa sikiön tarkempaa morfologista ultraäänitutkimusta raskauden myöhäisemmässä vaiheessa. Raskausviikoilla 10-14 tehdyssä ultraäänessä ei voida esimerkiksi havaita hydrokefaliaa, eli aivojen nestekierron häiriötä, tai useimpia sydänvikoja. (Orden 2008, 16-18.) Ulkomaalaisten tutkimusten mukaan sikiön rakennepoikkeavuuksista voidaan alkuraskaudessa löytää 59-78 % ultraäänitutkimuksen avulla (Taipale 2012, 343).



KUVA 2 Anenkefalia

Kuvassa A sikiön anenkefalia-  
löydös ultraäänikuvassa.  
Kuvassa B sama sikiö abortoitu-  
neena.  
(Salonen 2006, 296)

## 4.2 Kromosomipoikkeavuuksien seulonta

### 4.2.1 Varhaisraskauden yhdistelmäseula

Kromosomipoikkeavuuksista tunnetuin kehitysvamman aiheuttaja on Downin oireyhtymä eli 21-trisomia, jonka riskiä seulontatutkimusten avulla arvioidaan. Sikiön riski Downin oireyhtymään kasvaa odottavan äidin iän myötä. Väestötason tutkimuksissa raskausviikolla 12 sikiön Downin oireyhtymän riski on 1:626 kun odottaja on 30-vuotias ja vastaavassa tilanteessa sikiön riski 40-vuotiaalla odottajalla 1:68. (Ryynänen 2012, 335.) Suomessa synnyttäjien keski-ikä on noin 30 vuotta ja yli 35-vuotiaiden synnyttäjien osuus on 18 % (Vuori & Gissler 2011).

Kromosomipoikkeavuuksia seulottaessa kohonnut riski ei kuitenkaan automaattisesti merkitse, että sikiöllä olisi jokin poikkeama. Tarvittaessa perheet ohjataan vapaaehtoiisiin jatkotutkimuksiin yhdistelmäseulan tulosten perusteella varsinaisen diagnostisen tutkimuksen tekemiseksi. Jatkotutkimuksissa osa raskauksista todetaan normaaleiksi ja osalta sikiöistä löytyy jokin poikkeavuus. (Salonen 2006, 299-300.)

Aikaisemmin yli 40-vuotiaille raskaana oleville naisille tarjottiin suoraan diagnostisen sikiötutkimuksen mahdollisuutta, mutta nykykäytännön mukaan yli 40-vuotiaat osallistuvat halutessaan kromosomipoikkeavuuksien seulontaan. Seulaposiitiviset ohjautuvat edelleen diagnostisiin jatkotutkimuksiin. (Myrskynta 2012.)

Valtioneuvoston asetuksen mukaisesti kromosomipoikkeavuuksien riskin selvittäminen tehdään ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan avulla. Yhdistelmäseulontaan kuuluvat verikokeet raskausviikoilla 9+0 – 11+6 sekä sikiön niskaturvotuksen mittaaminen ultraäänitutkimuksella raskausviikoilla 11+0 – 13+6. Riskiluku lasketaan tietokoneohjelmalla yhdistämällä äidin ikä, raskauden kesto, sikiön niskaturvotusmittauksen tulokset sekä äidin verestä määritetyt PAPP-A (pregnancy associated plasma protein-A) eli proteiini A:n ja  $\beta$ -hCG:n eli vapaan  $\beta$ -istukkagonadotropiinin mittaustulokset. Sikiön 21-trisomian riski katsotaan suurentuneeksi, mikäli yhdistelmäseulasta saatu riskiluku on suurempi kuin 1:250, jolloin äidille tarjotaan jatkotutkimuksia. (Kirkinen & Ryynänen 2011, 363-364.)

PAPP-A-merkkiaineella tarkoitetaan suurikokoista entsyymiä, jota muodostuu raskauden aikana istukassa vapautuen verenkiertoon. Pitoisuuden tulisi kasvaa koko raskauden ajan siten, että viimeisellä raskauskolmanneksella saavutettaisiin huippupitoisuus eli noin 30 mg/l. Entsyyminä PAPP-A toimii insuliinin kaltaisten kasvutekijöiden, eli esimerkiksi solunjakautumiseen vaikuttavien hormonien aktivoijana, mutta raskauden aikana sen rooli on vielä epäselvä. (Wittfooth 2009, 26-28.)  $\beta$ -hCG on istukan trofoblastisolujen tuottamaa hormonia, jota vapautuu virtsaan ja verenkiertoon. Pitoisuus kasvaa nopeasti alkuraskaudessa saavuttaen huippupitoisuutensa noin kymmenennellä raskausviikolla, jonka jälkeen pitoisuuden tulisi kääntyä laskuun.  $\beta$ -hCG ylläpitää keltarauhasen toimintaa, kunnes istukka pystyy huolehtimaan progesteronin ja estrogeenin tuotannosta täysin. (Sariola & Tikkanen 2011, 311-312.)

PAPP-A ja  $\beta$ -hCG käyttäytyvät trisomisissa raskauksissa eritavoin kuin normaaliraskaudessa, jossa äidin seerumin PAPP-A-pitoisuus suurenee ja  $\beta$ -hCG puolestaan pienenee raskauden edetessä. 21-trisomisissa raskauksissa sikiön ja istukan kehitys jää jälkeeseen, jolloin PAPP-A-pitoisuus suurenee hitaammin ja on mittaushetkellä pieni, kun taas  $\beta$ -hCG-pitoisuus pienenee hitaammin ollen mittaushetkellä suuri verrattuna normaaliraskauteen. PAPP-A-määrittäminen ei ole herkkä raskausviikolta 12 eteenpäin, joten verinäytteen ottaminen oikeana ajankohtana on seulonnan luotettavuuden kannalta tärkeää. Ero 21-trisomiaraskauden ja normaalin raskauden välillä pienenee raskauden edetessä. Myös muille trisomioille, kuten 18- ja 13-trisomioille on olemassa riskinlaskentaohjelmat. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363-365.)

Yhdistelmäseulontanäytteeksi tarvitaan yksi millilitra seerumia kahteen näyteputkeen jaettuna. Läheteessä tulee mainita äidin ikä ja paino, raskauden kesto sekä äidin mahdolliset sairaudet ja lääkit. Odottajan paino vaikuttaa solunulkoisen nesteiden tilavuuden määrään ja edelleen seerumin vahvuuteen, jonka vuoksi se on ilmoitettava läheteessä. Painon ollessa tiedossa, tietokoneohjelma korjaa mitattujen biokemiallisten muuttujien pitoisuudet painokertoimella, jolloin seulontatulokset ovat luotettavampia. (Ryyänen 2012, 336.) Yhdistelmäseulan on osoitettu olevan luotettavampi iäkkäillä äideillä. Kaksosraskauksissa seerumin merkkiainemääritykset ovat epäluotettavia, sillä merkkiainepitoisuudet voivat olla lähes kaksinkertaisia yksisikiöraskauksiin verrattuna. Seulontatuloksia arvioidaan kaksosraskauksien kohdalla tapauskohtaisesti. Riskinlaskentaohjelma ottaa huomioon myös erityistapaukset, kuten odottajan tupakoinnin tai insuliinihoitoisen diabeteksen, joka vaikuttaa  $\beta$ -hCG-tasoon. Insuliinihoito-



silla diabeetikoilla  $\beta$ -hCG-taso on keskimääräistä matalampi. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 365. )

Oulun yliopistollisessa sairaalassa saatujen kokemusten mukaan yhdistelmäseulaa käytettäessä noin 80 % Down-sikiöistä havaitaan. Vääriä negatiivisia seulontatuloksia saadaan eniten raskausviikoilla 12 + 0 – 13 +6. Tärkein yksittäinen, vääriin negatiiviseen seulontatulokseen johtava tekijä on niskaturvotuksen mittaaminen. Seulonnan luotettavuuden kannalta onkin tärkeää, että niskaturvotuksen on mitannut kokenut ultraäänitutkija. Myös raskauden kesto tulee olla tarkasti määritetty. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364 – 365. )

#### **4.2.2 Toisen raskauskolmanneksen seerumiseula**

Mikäli yhteydenotto neuvolaan tapahtuu raskausviikkojen 11+6 jälkeen ja vanhemmat haluavat kromosomipoikkeavuuksien seulontaa, voidaan tehdä kaksoisveriseula raskausviikoilla 15+0 – 16+6. Tällöin riskiluku tavallisimmin lasketaan yhdistämällä raskauden kesto, äidin ikä sekä äidin verinäytteen  $\beta$ -hCG ja AFP mittaustulokset. (Laivuori & Ignatius 2009, 22. )

Seulonnassa voidaan käyttää myös kolmantena merkkiaineena konjugoitumatonta estriolia. Tutkimusten mukaan kahdella merkkiaineella saatu seulontatulost vastaa kolmella merkkiaineella tehtyä seulontaa, joten kustannussyistä suositellaan seulontaa tehtäväksi kahdella merkkiaineella. Konjugoitumattomalle estriolille ei ole olemassa suomalaisväestöön pohjautuvia mediaaneja, joka vaikuttaa riskinlaskennan luotettavuuteen. Huomattavaa on, että kaikki toisen raskauskolmanneksen seerumiseulontamenelmät ovat vähemmän herkkiä kuin ensisijaisesti tehtävä varhaisraskauden yhdistelmäseula. (Sikiön poikkeavuuksien seulonta 2009, 30).

AFP eli sikiön muodostama alfa-1-fetoproteiini on 21-trisomiassa tavanomaista matalampi  $\beta$ -hCG:n ollessa samanaikaisesti keskimääräistä korkeampi verrattuna normaali-raskauteen. Kun otetaan huomioon lisäksi äidin ikä, voidaan tällä menetelmällä erottaa noin viiden prosentin joukko raskauksia, joissa sikiöllä on suurentunut riski 21-trisomiaan. Suurentunut AFP-pitoisuus voi kertoa myös esimerkiksi sikiön hermostoputken tai vatsanpeitteiden sulkeutumishäiriöstä tai kongenitaalinefroosista eli perinnöll-

lisestä munuaissairaudesta. Seulaposiitiviset ohjataan jatkotutkimuksiin. (Salonen-Kajander & Taipale 2010.)

AFP-pitoisuus katsotaan lisääntyneeksi, mikäli se ylittää 2,5 MoM (multiples of median), jolloin lisätutkimukset ovat tarpeen. Äidin seerumin kohonnut AFP-arvo ei kuitenkaan aina merkitse lapsiveden kohonnutta AFP-pitoisuutta, vaan jopa 80 % lapsivesitutkimuksissa todetaan AFP-pitoisuuksiltaan normaaleiksi. (Salonen 2006, 298.)

### 4.3 Ultraäänitutkimus rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi

Seulonta-asetuksen mukaisesti odottaville äideille tulee tarjota ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikoilla 18+0 – 21+6 tai raskausviikon 24+0 jälkeen. Varhaisempi ajankohta mahdollistaa lainsäädännön salliman abortin eugeenisin perustein, mikäli sikiöltä löytyy jokin indikaatio aborttiin. (Laivuori & Ignatius 2005, 5.)

Ultraäänitutkimuksessa tarkastellaan sikiön aivoja, hermostoputkea, sydäntä, vatsalaukua, munuaisia, virtsarakkoa, luita ja raajojen asentoa. Tämän lisäksi tutkitaan lapsiveden määrää sekä istukan sijaintia. Kaikututkimus suoritetaan pääsääntöisesti vatsan päältä, tarvittaessa käytetään emätinanturia. (Taipale 2012, 345.)

Raskausviikoilla 18 – 20 sikiön rakennepoikkeavuuksista todetaan ultraäänitutkimuksella miltei aina anenkefalia, iso selkäydinkanavan defekti, omfaloseele, gastroskiisi, vaikea hydrops ja askites sekä isot teratoomat ja kystiset kasvaimet. Kaikututkimuksella sen sijaan vaikeasti todettavia ovat pieni meningoseele ja selkärankahalkio, alkava hydrokefalia, kasvojen epämuodostumat, sydänviat ja suurten suonien epämuodostumat, palleatyrä, esofagus – ja suoliumpeuma sekä raajojen epämuodostumat. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 370.) Eurofetus – tutkimuksen mukaan keskushermoston rakennepoikkeavuuksista tunnistettiin 88,3 % mutta sydämen vaikeista rakennevioista vain 38,8 %. Kyky löytää ja erottaa eri elinten poikkeavuuksia riippuu tutkijan koulutuksesta ja kokemuksesta. Myös käytössä olevan ultraäänilaitteen ominaisuudet vaikuttavat. Tutkimusten mukaan ultraäänihoitaja saavuttaa kolmessa, neljässä vuodessa hyvän tason, mikäli tutkimuksia tulee hoitajalle vuosittain vähintään 700 kappaletta. (Taipale 2012, 344 – 345.) Useinkaan epämuodostumien kaikututkimusseulonnassa ei tehdä vääriä

positiivisia löydöksiä, vaan epämuodostumat jäävät pikemminkin havaitsematta (Kirkinen & Ryynänen 2011, 374).

Rakennevika ja paksu niskapoimu ovat aina aiheita jatkotutkimuksille. Mikäli sikiöltä löytyy seuraavista löydöksistä vähintään kaksi, tarjotaan kromosomitutkimusta. Näitä löydöksiä ovat: lyhyt reisiluu, lyhyt olkaluu, pyelectasia, kaiukkaat suolet, kaikutiivis piste sydämessä sekä plexus chororoideus – kysta aivopuoliskojen keskellä. (Uotila 2009, 65.) Myrskyrannan (2012) mukaan todennäköisesti yleisin yksittäinen löydös on hydronefroosi, munuaisaltaan laajentuma eli vesimunuainen.

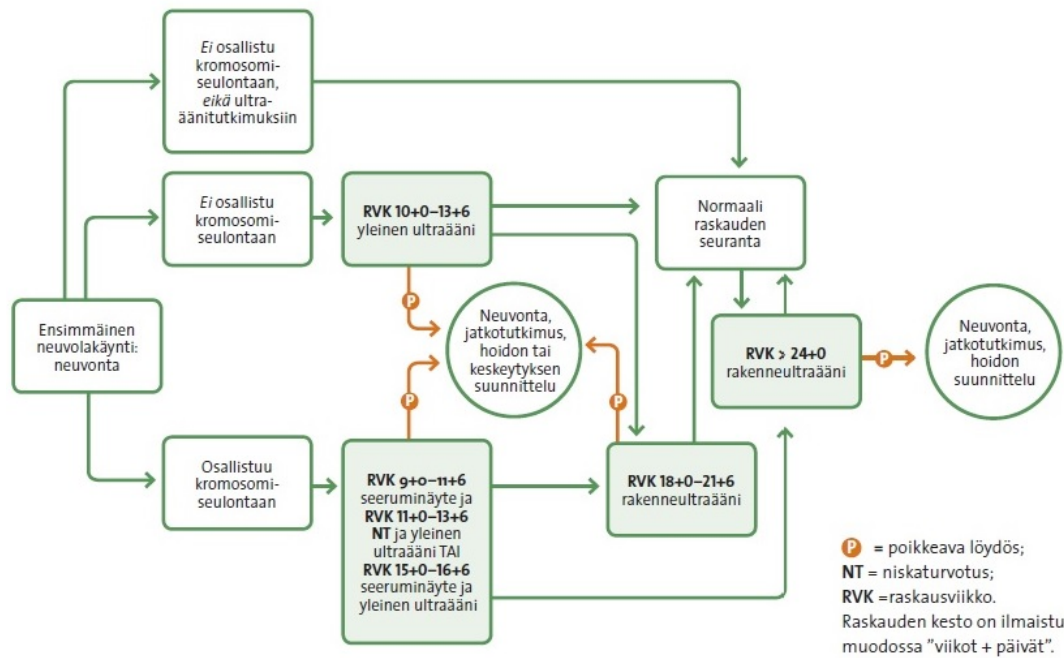
Rakennepoikkeavuuksien seulontatutkimus voi olla samalla diagnostinen tutkimus, mikäli sikiödiagnostiikkaan perehtynyt erikoislääkäri voi välittömästi varmistaa poikkeavan seulontalöydöksen. Muussa tapauksessa poikkeava seulontalöydös edellyttää jatkotutkimusten järjestämistä yksikössä, jossa on mahdollisuus tarkempaan kaikututkimukseen erikoislääkärin tekemänä. Ultraäänitutkimus on rakennepoikkeavuuden diagnostisena tutkimuksena luotettava, mutta tulkintavirheen mahdollisuus on aina olemassa. Brickerin katsauksen mukaan diagnostisissa kaikututkimuksissa vääriä positiivisia oli 0 -0,55 %. Kromosomipoikkeavuutta epäiltäessä voidaan ottaa lapsivesinäyte ultraäänitutkimuksen yhteydessä. (Taipale 2012, 346.)

Ultraäänitutkimuksessa sikiön päätä ja aivoja tarkastellaan. Tutkitaan, onko kallo symmetrinen. Keskiviivakaiku ja cavum septum pellucidum tarkistetaan. Sivuaivokammoiden kokoa tutkitaan, niiden leveyden tulisi olla alle 1 cm läpi raskauden. Takakuopan koko tarkastetaan, sillä tämän pitäisi olla alle 1 cm läpi raskauden. Lisäksi tarkastellaan ylähuulen eheyttä, nenäluuta ja profiilia. (Orden 2008, 29.)

Sikiön vartalosta tutkitaan onko selkäranka pitkittäin/poikittain ja sen päällä oleva iho ehyt. Vatsanpeitteiden eheys, napatyvi ja palleakaaret tarkastetaan. Vatsalaukun koko ja muoto tarkastetaan. Vatsalaukun tulisi olla alempana kuin sydän, sikiön palleakaaren alla. Munuaisista ja virtsarakosta tutkitaan niiden olemassaolo, koko ja rakenne sekä munuaisista munuaisaltaan laajuus (AP-mitta < 7 mm, loppuraskaudessa <10mm.) (Orden 2008, 30.)

Sikiön sydäimestä tutkitaan pulssi ja sydämen koko. Kaikututkimuksessa selvitetään eteisten, kammioiden, foramen ovalen, eteiskammio-läppien, aortan, keuhkovaltimon tyven kuten myös keuhkolaskimoiden anatomiaa. (Kirkinen & Ryynänen, 371.)

Sikiöltä etsitään molemmat kädet ja jalat ja tarkastetaan nyrkit ja jalkaterät, kuten myös ranteiden ja nilkkojen asennot. Pitkiä luita tulisi löytyä 12 kappaletta. Sikiön liikkeitä tarkastellaan. (Orden 2008, 32.)



KUVA 3. Yksinkertaistettu kaaviokuva sikiöseulonnan vaihtoehdoista. (THL 2009, 6-7.)

## 5 DIAGNOSTISET SIKIÖTUTKIMUKSET

### 5.1 Ohjautuminen diagnostisiin sikiötutkimuksiin

Vapaaehtoiset, diagnostiset sikiötutkimukset kohdistetaan raskauksiin, joissa sikiöhäiriön vaara on suurentunut. Diagnostisen sikiötutkimuksen perusteella perhe saa tiedon siitä, onko sikiöllä tutkittava synnynnäinen kehityshäiriö vai ei. (Aula 2008, 143.)

Ennen osallistumista diagnostiseen sikiötutkimukseen perheen on mietittävä, mitä tutkimukseen osallistuminen heille tarkoittaa. Miksi perhe haluaa osallistua diagnostiseen sikiötutkimukseen, mitä tieto heille merkitsee? Mikäli sikiöllä on löydöksiä ja perhe ei halua sairasta lasta, saattaa edessä olla raskaudenkeskeytys geneettisistä syistä. (Myrskylä 2012.)

Diagnostisiin sikiötutkimuksiin ohjaututaan monista eri syistä. Mikäli perheen aikaisemmalla lapsella, toisella vanhemmista tai lähisukulaisella on ollut periytyvä sairaus tai synnynnäinen kehityshäiriö, tarjotaan perheelle perinnöllisyysneuvontaa kliinisen genetiikan yksikössä, jossa selvitetään myös sikiötutkimusten mahdollisuuksia. (Aula 2008, 143-144.)

Poikkeavat seulontatulokset ovat indikaatioita diagnostisiin sikiötutkimuksiin. Mikäli odottavalla äidillä on perussairauksia, kuten diabetes tai epilepsia, on sikiön kehityshäiriöiden riski lisääntynyt. Myös näissä tapauksissa voidaan harkita diagnostisen sikiötutkimuksen tarjoamista perheelle. (Aula 2008, 144-145.)

### 5.2 Istukkanäytetutkimus

Istukkanäytettä voidaan käyttää sikiön perimän muutosten, kromosomipoikkeavuuksien sekä geenimutaatioiden osoittamiseen. Sikiö ja istukka muodostuvat samasta hedelmöityneestä munasolusta, jolloin tutkimalla istukasta otettua näytettä saadaan tietoa sikiöstä. Istukkanäyte otetaan raskausviikoilla 10-14 ultraääniavusteisesti ohuella neulalla äidin vatsanpeitteiden ja kohdun seinän läpi. Näytteeksi otetaan istukan villusten eli nukkalisäkkeiden haaroja 10-20 mg. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364.)

Näytteeksi otettuja villuksia tarkastellaan mikroskoopilla, jolloin ne voidaan erottaa äidin kudoksesta. Istukkanäytteessä on useimmiten vilkkaasti jakautuvia soluja eli syttofoblasteja, joten soluviljelyä ei yleensä tarvita. Tarvittaessa soluviljely voidaan kuitenkin tehdä. (Salonen 2006, 300-301.)

Näytteestä tutkitaan sikiön kromosomit joko pelkkänä trisomiatutkimuksena (21-, 18- ja 13-trisomioiden osoitustesti) tai tarvittaessa koko karyotyypityksenä eli koko kromosomisto tutkitaan lukumäärällisesti ja rakenteellisesti. Tutkimustuloksen valmistuminen vie aikaa 1-3 viikkoa riippuen valitusta tutkimusmenetelmästä. Mikäli tehdään soluviljely, vastauksen saaminen voi kestää kauemmin. Kromosomitutkimuksesta saatava tulos on yleensä luotettava ja yksiselitteinen. (PSHP intranet 2012.)

Näytteenottoon liittyy 0,3 % - 1 % suuruinen keskenmenoriski. Keskenmenoriski raskausviikon 12 tienoilla, ilman kajoavia toimenpiteitä on alle 35-vuotiailla naisilla 1,5 % ja yli 35-vuotiailla 4,5 %. Istukkanäytteenotto lisää tätä taustariskiä 0,6 % - 0,8 %. Tavallisimpia komplikaatioita ovat verenvuoto, infektiio sekä sikiön mekaaninen vaurio. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 366.)

Istukkanäytteen hyvä puoli on varhainen näytteenottoaika jo alkuraskaudessa, jolloin myös tulokset saadaan aikaisemmin ja nopeasti verrattuna lapsivesinäytteeseen. (Enkin ym. 2000, 64). Istukkanäyte on hyvä DNA-lähde, sillä istukkavilluskudos sisältää paljon tumia. Tätä tarvitaan niihin sikiötutkimuksiin, joissa selvitetään onko sikiöllä jokin epäilty periytyvä tauti. Istukkanäytteestä voidaan tehdä myös sikiön entsyymitutkimuksia aineenvaihdunnan sairauksien tutkimiseksi. (Salonen. 2006, 300-301.)

Haittapuolena istukkanäytetetutkimuksessa on istukkamosaikismi, joka esiintyy yhdestä kahteen prosenttiin näytteistä. Tällaisessa tilanteessa näytteestä löytyy kaksi kromosomistoltaan erilaista solulinjaa, joista yleensä toinen on normaali ja toinen poikkeava. Useimmiten normaali solulinja edustaa sikiön kromosomistoa ja poikkeava solulinja rajoittuu istukan alueelle. Lisätutkimuksena voidaan tällöin tehdä lapsivesitutkimus, sillä lapsiveden solut ovat lähes poikkeuksetta peräisin sikiöstä. Tarvittaessa voidaan tutkia kromosomit vielä napaverinäytteestä. Kuitenkaan lisätutkimusten jälkeenkään ei voida olla täysin varmoja siitä, ettei poikkeavaa solulinjaa esiintyisi mosaiikkina myös sikiön kudoksissa. (Salonen 2006, 300-301.)

Istukkanäytettä ei aina saada otettua. Istukan sijainti ratkaisee sen, voidaanko näytettä ottaa turvallisesti. Mikäli näytettä ei saada otettua, tehdään myöhäisempänä ajankohtana lapsivesipunktio. Istukkanäyte on teknisesti vaativampi toimenpide kuin lapsivesipunktio. (Myrskyrinta 2012.)

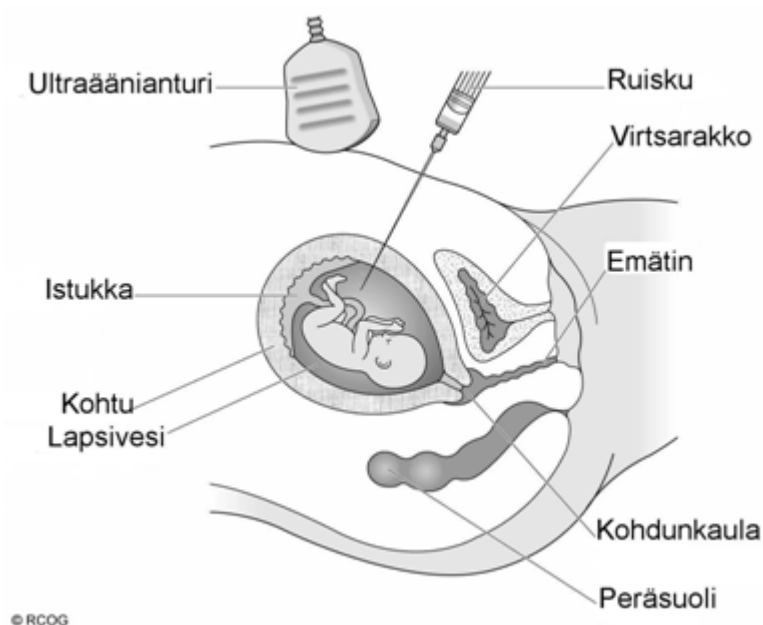
### 5.3 Lapsivesitutkimus

Lapsivesitutkimuksen avulla voidaan tehdä kromosomi- tai DNA-tutkimuksia sekä entsyymimäärityksiä. Ensisijainen menetelmä DNA-tutkimukselle on kuitenkin istukka-näytetutkimus. Lapsivesinäyte otetaan useimmiten raskausviikon 15 jälkeen. Näyte otetaan ultraäänikontrollissa ohuella neulalla vatsanpeitteiden, kohdunseinän ja kalvojen läpi ja lapsivettä otetaan näytteeksi noin 20 ml. (Salonen 2006, 301-302.)

Lapsivedessä olevat solut ovat peräisin sikiön virtsateiden epiteelistä, ihosta ja sikiökalvoista. Suurin osa lapsivedessä olevista soluista on kuitenkin kuolleita, joten ne eivät sellaisenaan sovellu diagnostisiin määrityksiin, vaan on tehtävä soluviljely. Soluviljely kestää keskimäärin 7-20 vuorokautta menetelmästä ja määritysten vaatimasta solumäärästä riippuen. Tämän jälkeen soluista voidaan tehdä tarvittavia tutkimuksia, kuten esimerkiksi sikiön kromosomitutkimus, joka kestää noin 10-12 vuorokautta. (Aula 2008, 145-146.)

Näytteenottoon liittyy samansuuruinen keskenmenon riski kuin istukkanäytetutkimuksessa, eli 0,3 – 1 %. Lapsivesinäytteenotto lisää odottavan äidin taustariskiä keskenmenolle 0,6 – 0,8 %. Koska lapsivesitutkimus on kajoava eli invasiivinen tutkimus, ovat siihen liittyvät komplikaatiot samoja kuin istukkanäytettä otettaessa. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 366.)

Lapsivesinäytteen tuloksissa on harvoin tulkintaongelmia. Kuten istukkanäytteissä, niin myös lapsivesinäytteestä tehdyt kromosomitutkimukset ovat yleensä yksiselitteisiä ja luotettavia. (PSHP intranet 2012.)



KUVA 4 Lapsivesinäytteen ottaminen ultraäänivusteisesti  
(EuroGentest 2008)

#### 5.4 Napasuonipunktio

Napasuonipunktio voidaan suorittaa raskauden puolivälistä alkaen. Napalaskimoon pistetään kaikututkimuskontrollissa äidin vatsanpeitteiden läpi neulalla ja näytteeksi otetaan sikiön verta. (Kirkinen & Ryynänen 2011, 368.)

Verinäytteestä voidaan määrittää kromosomisto nopeasti. Näytteestä voidaan saada lisää tietoa, mikäli istukka- tai lapsivesinäytteessä on ollut tulkintavaikeuksia. (Kirkinen & Ryynänen 2011, 368.) Toimenpide vaatii suorittajaltaan erityistä harjaantumista, eikä sen aiheuttamaa keskenmenoriskiä vielä tarkoin tunneta (Aula 2008, 147). Napasuonipunktio otetaan yleensä raskausviikon 22 jälkeen, jolloin komplikaationa saattaa olla ennenaikainen synnytys (Myrskynta, 2012).



## 6 YLEISIMPIÄ SELEKTIIVISEEN ABORTTIIN JOHTAVIA LÖYDÖKSIÄ

### 6.1 Kehitysvammaisuus

Kehitysvammaisuuden määritelmä vaihtelee näkökulmasta ja lähteestä riippuen. Laajimman määritelmän mukaan kehitysvammaisuuteen luetaan kaikki kehityksen aikana 18 vuoden ikään mennessä syntyneet vammat, eli älyllinen jälkeenjääneisyys, liikunta-, puhe- ja aistivammat, epilepsia, lievä aivotoiminnan häiriö sekä muut vastaavat tilat. Useasti kehitysvammaisuudesta puhuttaessa tarkoitetaan kuitenkin lapsuudesta asti ilmenevää hermoston kehityshäiriön aiheuttamaa älyllistä kehitysvammaisuutta. On kuitenkin huomattava, että usein hermoston kehityshäiriö on vain yksi henkilön monista piirteistä, joille löytyy yksi yhteinen aiheuttaja eli kehitysvammaisuuden syy. (Kaski, Manninen & Pihko 2009, 16-17, 24.)

Kehitysvammaisuus johtuu kolmessakymmenessä prosentissa tapauksista perintötekijöistä. Sikiökautiset, tuntemattomista syistä johtuvat epämuodostumat aiheuttavat kahdeksan prosenttia kehitysvammoista. Ulkoiset syyt aiheuttavat yksitoista ja perinataaliset kaksitoista prosenttia. Perinataalisella kaudella tarkoitetaan ajanjaksoa synnytyksen alkamisesta ensimmäisen elinkuukauden loppuun. Ensimmäisen elinkuukauden jälkeiset tapahtumat eli infektiot, psykososiaaliset syyt ja muut postnataaliset syyt aiheuttavat kehitysvammoista arviolta kahdeksan prosenttia. Syy on jäänyt tuntemattomaksi noin neljäsosassa tapauksista ja kuudessa prosentissa syytä ei ole ilmoitettu. (Kaski ym. 2009, 27.)

Älyllinen kehitysvammaisuus voi vaihdella lievästä syvään. Astetta määritellään älykkyysosamäärän (ÄÖ) ja älykkyysiän (ÄI) avulla. Normaali älykkyysosamäärä on 100 ja älykkyysikä on vastaava kuin henkilön oma ikä. Älykkyysosamäärä on standardoiduista testeistä saatu pistemäärä, joka kuvaa kongnitiivisia kykyjä. Älykkyysikä kuvaa ikää, jota henkilön älyllisen kehitysasteen katsotaan vastaavan. Mikäli henkilöllä on lievä älyllinen kehitysvammaisuus, on hänen älykkyysosamääränsä 50-69 ja täten hänen älykkyysikänsä on noin 9-11. Keskivaikeassa älyllisessä kehitysvammaisuudessa ÄÖ on 35-49 ja ÄI 6-8 vuotta. Vaikeassa ÄÖ on 20-34 älykkyysiän ollessa 3-5v. Syvä älyllinen kehitysvammaisuus tarkoittaa henkilön älykkyysiän olevan 0-2 v, jolloin ÄÖ on alle 20.

On tärkeää huomata, että diagnostinen luokitus ei ole ihmisten luokittelua varten, vaan tarpeiden ja hoidon määrittelyn apuväline. (Kaski ym. 2009, 17-19.)

## 6.2 Kromosomipoikkeavuudet

Vuonna 2010 tehtiin yhteensä 10 242 raskaudenkeskeytystä, joista 3 % todetun tai mahdollisen sikiövaurion vuoksi. Vuonna 2011 2,5 % kaikista raskaudenkeskeytyksistä tehtiin sikiöindikaatioilla. Sikiövaurion perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten määrä on kuitenkin ollut 2000-luvulla pääsääntöisesti noususuuntainen, mikä selittynee osaltaan seulonta-asetuksen mukaisten, raskaudenaikaisten seulontatutkimusten käyttöön-otolla. (Heino ym. 2011, 3.)

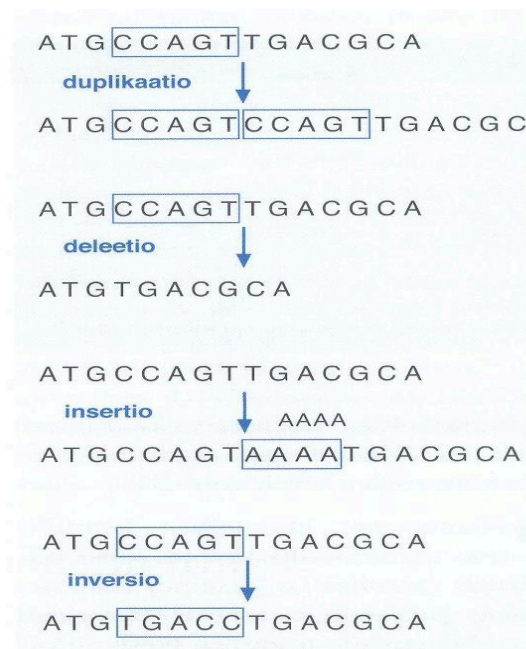
Sikiövaurion ollessa niin suuri, että muutos perimässä näkyy kromosomeja tarkasteltaessa valomikroskoopilla, puhutaan kromosomipoikkeavuuksista. Kromosomipoikkeavuudet jaetaan kahteen päätyyppiin: lukumääräpoikkeavuuksiin ja rakennepoikkeavuuksiin. Mikäli poikkeavuus on syntynyt jo sukusolujen muodostumisvaiheessa, se siirtyy sikiön jokaiseen soluun hedelmöittyneen alkion solujen jakautuessa. Mikäli poikkeavuus ilmaantuu hedelmöittymisen jälkeen vain johonkin jakautumisen tuloksena syntyneeseen soluun, poikkeavuus koskee vain tämän solun jälkeissolukkoa. Tällöin osassa soluista on normaalit kromosomit ja osassa poikkeavat, jolloin puhutaan mosaikismista. (Kere & Kivirikko 2006, 60-71.)

Normaalisti ihmisellä on 23 kromosomiparia, eli 46 kromosomia. Mikäli solussa on yksi tai useampi ylimääräinen kromosomisto puhutaan polyploidiaista. Yksi polyploidian tyyppi on triploidia, jossa yksilöllä on yksi ylimääräinen kromosomisto. Tällöin jokaista kromosomia on kahden sijasta kolme kappaletta, eli yksilöllä on 69 kromosomia. Trisomioista puhutaan, mikäli solussa on yksi kromosomi liikaa. Tässä tapauksessa solussa on kromosomeja 47. Mikäli solusta puuttuu yksi kromosomi, puhutaan monosomias-  
ta, jolloin kromosomiluku kaikissa solussa on 45. Trisomiat ja monosomiat aiheuttavat geenien epätasapainoa siinä määrin, että yleensä alkion kehitys pysähtyy ja raskaus keskeytyy spontaanisti. Trisomioissa 13, 18 ja 21 kromosomien geenisisältö on kuitenkin niin vähäinen, että näitä muotoja voidaan todeta myös elävänä syntyneillä lapsilla. Vastasyntyneillä voidaan todeta myös harvinaisia 8- ja 9- trisomian mosaikkimuotoja. (Simola 2006, 132 -134.)

Rakenteelliset kromosomipoikkeavuudet eli kromosomien osan tai osien muutokset syntyvät eri mekanismeilla. Kromosomi tarvitsee mitoosissa ja meioosissa ehjät sentromeeri- ja telomeerialueet. Mikäli nämä alueet säilyvät muutoksista huolimatta ehjinä, kromosomi voi muuttuneena periytyä seuraaviin solusukupolviin ja myös yksilön jälkeläisille. Uutta spontaania, rakenteellista muutosta kutsutaan de novo-muutokseksi. (Simola 2006, 139.) Kromosomiaineksen määrän muutokset aiheuttavat miltei aina ongelmia yksilön kasvussa tai kehityksessä, tai näissä molemmissa. Usein esiintyy myös poikkeavia ulkonäköpiirteitä sekä epämuodostumia. (Penttinen & Hietala 2010, 80.)

Translokaatio eli vaihtuma tarkoittaa tilannetta, jossa kahden eri kromosomin kesken vaihtuu osa DNA:sta. Translokaatio on useimmiten resiprokaalinen eli vastavuoroinen ja se voi tapahtua minkä tahansa kahden kromosomiraidan välillä. Robertsonin translokaatiolla tarkoitetaan tiettyjen kromosomien (13, 14, 15, 21 tai 22) pitkien varsien yhteenfuusioitumista sentromeerien kohdalta, jolloin lyhyet varret häviävät. Näiden kromosomien lyhyiden varsien puuttuminen ei aiheuta oireita, mutta Robertsonin translokaatio voi merkitä kantajalleen lisääntyntä riskiä raskauden keskenmenoon sekä riskiä saada kromosomistoltaan poikkeava lapsi. Translokaatiot voivat olla epätasapainoisia tai tasapainoisia. Tasapainoinen eli balansoitunut translokaatio ei yleensä vaikuta kantajansa terveyteen. Epätasapainoisen eli ei-balansoituneen translokaation seuraukset riippuvat vaihtuneen kromosomialueen koosta ja sisällöstä. (Simola 2006, 139-143.)

Häviämä eli deleetio tarkoittaa kromosomialueen häviämää. Deleetio voi tulla minkä tahansa kromosomin mihin tahansa osaan. Pienimpiä deleetioita kutsutaan mikrodeleetioiksi. Nämä geenijonosairaudet ovatkin sairausryhmä varsinaisten kromosomisairauksien ja yhden geenin mutaatioiden välillä. Tunnettu mikrodeleetio-oireyhtymä on esimerkiksi Wolf-Hirschhornin syndrooma, joka aiheuttaa vaikeaa kehitysvammaisuutta. Duplikaatio eli kahdentuma puolestaan tarkoittaa kromosomiosan tai -alueen kahdentumaa. Rengaskromosomista puhuttaessa tarkoitetaan tilannetta, jossa kromosomin molemmista päistä ovat irronneet palat ja nämä jäljelle jäävät kromosomin päät ovat liittyvät yhteen. Inversiossa jokin kromosomin osa on kääntynyt paikallaan ylösalaisin, jolloin tämän alueen geenit sijaitsevat päinvastaisessa järjestyksessä kuin yleensä. Tavallisesti inversiot ovat kantajalleen vaarattomia. (Simola 2006, 141-145.) Insertiolla tarkoitetaan tilannetta, jossa DNA-jakson sisään on tullut ylimääräisiä emäksiä (Kere & Kivirikko 2006, 64).



KUVA 5 Kromosomipoikkeavuuksia

Kuvassa on havainnollistettu erityyppisiä rakenteellisia kromosomipoikkeavuuksia. (Kere & Kivirikko 2006, 64)

Perinnölliset sairaudet johtuvat pelkästään tai suurelta osin DNA:n rakenteellisista tai määrällisistä muutoksista. Perinnöllisinä sairauksina pidetään esimerkiksi yhden geenin mutaatiosta johtuvia sairauksia sekä yhden tai useamman geenin ja ulkoisten tekijöiden yhteisvaikutuksesta syntyviä monitekijäisiä sairauksia. (Penttinen & Hietala 2010, 79.)

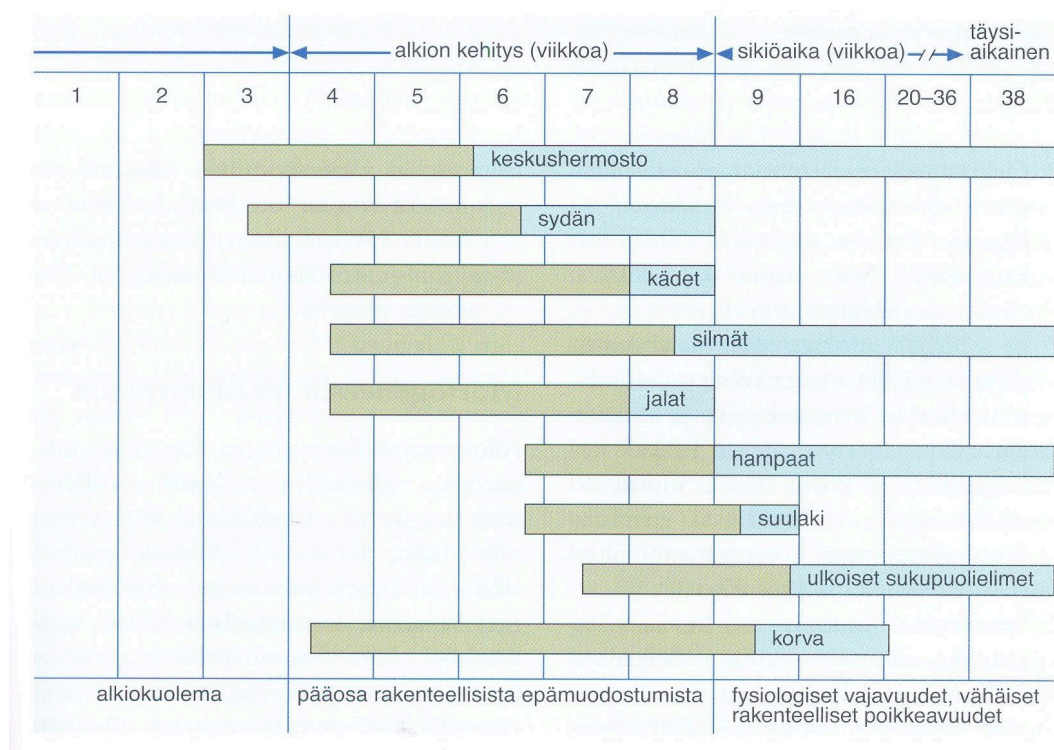
### 6.3 Epämuodostumat

Suomessa todettiin aikavälillä 1993 - 2009 vuosittain noin kolmella prosentilla syntyneistä lapsista jokin epämuodostuma. Tämän lisäksi osa raskauksista, joissa sikiöllä oli epämuodostuma, päädyttiin keskeyttämään. (Ritvanen & Sirkiä 2012, 2.) Epämuodostumalla tarkoitetaan synnynnäistä, rakenteellista poikkeavuutta eli anomaliaa. WHO:n kansainvälisen tautiluokituksen mukaan synnynnäisiin poikkeavuuksiin katsotaan kuuluviksi sekä rakenteelliset poikkeavuudet että kromosomipoikkeavuudet. (Ritvanen 2006, 148 -149.)

Epämuodostumissa syinä on kolmestakymmenestä neljäänkymmeneen prosenttiin tapauksista perimä. Ulkoiset tekijät aiheuttavat noin kymmenesosan. Ulkoisia tekijöitä ovat kemialliset tekijät kuten alkoholi ja jotkin lääkeaineet, fysikaaliset tekijät kuten ionisoiva säteily, infektiot sekä äidin sairaudet, joista esimerkkinä diabetes mellitus. Yli puolet

epämuodostumien aiheuttajista jää epäselviksi. Usein epämuodostuman taustalla on monitekijäinen syy. (Ritvanen 2006, 156-157.)

Alkio on herkimmillään ulkoisille altisteille raskauden alussa, raskausviikoilla 6-10. Tänä aikana myös syntyy suurin osa merkittävistä rakenteellisista epämuodostumista, sillä tällä ajanjaksolla kullakin elimellä on tietty, herkkä kehitysvaiheensa. Joidenkin elinten, kuten aivojen, herkkä kehitysaika jatkuu kuitenkin paljon pidempään kuin raskausviikolle 10 saakka. Mikäli normaali kehitys jostain syystä häiriintyy, voi seurauksena olla keskenmeno, epämuodostuma, kasvuhäiriö, ennenaikainen syntymä, toiminnallinen häiriö tai myöhemmin ilmenevä syöpä. Vaurion seuraukset riippuvat vaurion aiheuttajasta, altistuksen kestosta ja mahdollisesta määrästä, sekä äidin ja sikiön geneettisestä alttiudesta. Sama epämuodostuma voi olla seurausta useasta eri tekijästä. (Ritvanen 2006, 153-155, 157.)



KUVA 6 Yksilönkehityksen eri elimien herkkät kehitysvaiheet

Kuvassa havainnollistettu sikiön eri elinten alttius häiriöihin. Vihreällä kuvattuna herkin ajanjakso, joka sijoittuu 4.-8. sikiöviikolle. (Ritvanen 2006, 153.)

Epämuodostumia voidaan luokitella epämuodostuman syntyvän perusteella (malformaatio, deformaatio, disruptio ja dysplasia) sekä kliinisen ryhmittelyn avulla. Kliinisen ryhmittelyn mukaan epämuodostumat jaetaan isoletuihin epämuodostumiin, pikkuanomalioihin sekä moniepämuodostumiin. Suurin osa epämuodostumista on isoletuja, jolla tarkoitetaan yhden rakenteen tai elimen rakennevikaa. Näitä ovat esimerkiksi huu-  
lihalkio ja sydänvat. Pikkuanomaliolla eli dysmorfisilla piirteillä tarkoitetaan pieniä rakennepoikkeavuuksia, jotka eivät kuitenkaan aiheuta vakavaa haittaa. Moniepämuodostumilla puolestaan tarkoitetaan useiden eri rakenteiden tai elinten epämuodostumien kokonaisuutta. Moniepämuodostumiin kuuluvat esimerkiksi oireyhtymät eli syndroomat. Sikiöllä saattaa myös olla kaksi tai useampi epämuodostuma, joilla ei kuitenkaan ole mitään yhteistä keskenään. Taustalla on useimmiten sattuma. (Ritvanen 2006, 161 - 165.) Seuraavaksi esittelemme pääpiirteittäin joitakin löydöksiä, jotka saattavat johtaa raskaudenkeskeytykseen vanhempien niin halutessa.

## **6.4 Trisomiat 21, 18 ja 13**

### **6.4.1 21-trisomia**

Downin oireyhtymä eli 21-trisomia on tavallisin kehitysvammaisuuden aiheuttaja Suomessa. Oireyhtymän aiheuttaa yleisimmin kromosomin 21 ylimäärä. Noin 95 % tapauksista aiheutuu kromosomin 21 meiotisesta jakautumishäiriöstä jommankumman vanhemman sukusolujen muodostuessa. Häiriintynyt jakautuminen tapahtuu useimmiten (noin kahdeksassakymmenessä prosentissa tapauksista) munasolussa, johon riski suurenee äidin iän myötä. Aiheuttajana voi olla myös translokaatio tai trisomiamosaikismi, näissä tapauksissa oireet ovat usein lievempiä. Downin oireyhtymässä tyypillisiä ovat tietyt kasvopiirteet, monet rakenteelliset sekä toiminnalliset poikkeavuudet, kasvuhäiriö ja kehitysvammaisuus. (Downin oireyhtymä, Käypä Hoito-suositus 2010, 2-3.) Vuosina 1993-2009 Suomessa kokonaisesiintyvyys (synnytykset ja keskeytykset) 21-trisomialle oli 25,8 / 10 000 (Ritvanen & Sirkiä 2012, 7).

Synnynnäinen sydänvika löydetään miltei joka toiselta syndroomaa sairastavista. Tavallisimmin huomataan eteis-kammioväliseinän aukko (AVSD), kammioväliseinäpuutos (VSD), avoin valtimotiehyt eli ductus arteriosus (PDA) tai Fallot'n tetralogia (FT). Hy-

pertyreoosi on Downin oireyhtymää sairastavilla yleinen ja diabeteksen riski on suurentunut. (Määttä & Wilska 2012.)

Downin oireyhtymään liittyy taipumus liikapainoon, jonka pääasiallisena syynä on hidas metabolia. Näköongelmat ovat tavallisia, kuten akkommodaation puute lapsuudessa, taittoviati ja vuorotteleva sisäänkarsastus. Kuulovikaa esiintyy jo lapsuudessa arviolta yli puolella. Nivelet ovat usein yliliikkuvia ja lihakset hypotonisia. (Määttä & Wilska 2012.)

Downin oireyhtymään liittyy kohonnut riski aivoinfarktiin. Epilepsiaa sairastaa noin joka kolmas. Aivoissa alkaa ilmetä jo kahdeksan vuoden iästä alkaen amyloidiplakkeja, jotka altistavat dementialle. Autistisia piirteitä on havaittavissa kymmenesosalla henkilöistä, joilla on Downin oireyhtymä. Vakavia mielenterveyshäiriöitä on vähemmän kuin muilla kehitysvammaisilla, mutta enemmän kuin kaikilla lapsilla keskimäärin. Depressio sen sijaan on kahdesta kolmeen kertaan yleisempää kuin muilla kehitysvammaisilla. (Määttä & Wilska 2012.)

Ruoansulatuskanavassa saattaa olla synnynnäisiä epämuodostumia, kuten atresioita, jotka vaativat leikkaushoidon mahdollisimman varhain. Ummetus on yleistä ja sappikiviä esiintyy jo lapsuudessa noin joka viidennellä. (Määttä & Wilska 2012.)

Aikuisilla kehitysvammaisuus on yleensä keskivaikea, ÄÖ:n ollessa keskimäärin 60-45. Monet 21-trisomiaa sairastavat kykenevät kuitenkin yleensä asumaan kotona tai tuetussa asumisratkaisuissa. (Simola 2006, 134.)

#### **6.4.2 18- ja 13-trisomia**

Edwardsin oireyhtymän eli 18-trisomian esiintyvyys oli vuosina 1993-2009 6,25/10 000 (Ritvanen & Sirkiä 2012, 39). Nämä yksilöt ovat usein sikiöikään nähden pienikokoisia ja useimmiten syntyvät enneaikaisesti. 18-trisomia tunnistetaan monesti jo kliinisestä kuvasta, johon kuuluvat ulkoneva takaraivo, hennot kasvopiirteet, sormien erikoinen asento sekä ”keinutuolijalkaterät”. Sydänvika todetaan lähes aina ja usein pikkuaivojen tai takakuopan alueelta löytyy aivoanomalia. 18-trisomiaa sairastavan lapsen ennuste on huono, keskimääräinen elinaika on yhdestä kahteen kuukautta. On mahdollista, että

lapsi elää syvästi kehitysvammaisena pidempään, mutta harvoin yli vuoden ikäiseksi. (Simola 2006, 136.)

Pataun oireyhtymä eli 13-trisomia aiheuttaa sikiön menehtymisen tai vaikean kehityshäiriön. 13-trisomia on useimmiten kuolemaan johtava tila ensimmäisen elinvuoden aikana. 13-trisomiaan kuuluu runsaasti erilaisia epämuodostumia, kuten huuli-suulakihalkio, pienisilmäisyys, koloboomat, eli reiät silmien rakenteissa. Pataun oireyhtymän tunnuspiirteitä ovat myös holoprosenkefalia eli synnyttäminen aivovaurio, vaikea sydänvika ja virtsateiden epämuodostumat. (Simola 2006, 135-136.) 13-trisomian esiintyvyys oli vuosina 1993-2009 2.31/ 10 000 (Ritvanen & Sirkiä 2012, 39).

## **6.5 Anenkefalia**

Suomessa anenkefalian eli aivottomuuden esiintyvyys oli vuosina 1993-2009 3,06 / 10 000 (Ritvanen & Sirkiä 2012, 39). Anenkefalialla tarkoitetaan neuraali- eli hermostoputken sulkeutumishäiriötä alkuraskaudessa, jonka seurauksena yksilöltä puuttuvat iso-aivot kokonaan tai lähes kokonaan. Ennuste tilassa on huono. Suurin osa lapsista syntyy kuolleena. On kuitenkin mahdollista, että anenkefaliasta kärsivä lapsi elää muutaman tunnin tai jopa muutamia päivän. Diagnoosi tehdään yleensä jo sikiöaikana ultraäänitutkimuksen avulla. Anenkefalian riskitekijöinä ovat foolihapon ja sinkin puute, kuten myös odottavan äidin obesiteetti. (Orphanet: Isolated anencephaly/exencephaly 2006.)



## 7 ENSITIETO JA PÄÄTÖKSENTEKO ENNEN GENEETTISTÄ RASKAUDENKESKEYTYSTÄ

### 7.1 Ensitieto

Ensitedon määritelmä ei ole yksiselitteinen, sillä se on aina sidottu toimintayhteyteen. Rajattaessa ensitieto terveydenhuollon viitekehykseen käsittelemään sikiön poikkeavuutta, voidaan ensitieto ymmärtää laaja-alaisena käsitteenä, jossa annetaan tieto lapsen diagnoosista ja perhettä ohjataan sekä tuetaan. Tavoitteena on, että vanhemmat pystyisivät itse tekemään omat ratkaisunsa. Suppeamassa merkityksessä ensitieto voidaan ajatella tarkoittavan vain tilannetta, jossa lapsen vammasta annetaan tietoa vanhemmille ensimmäisen kerran. (Hänninen 2004, 21-22.)

Kaikki ensitietotilanteet ovat erilaisia, mutta joitain asioita ensitedon kertojan tulisi aina ottaa huomioon. Hänninen (2004, 22) esittelee teoksessaan kuuden T:n mallin: Tieto, Tunne, Tuki, Toivo ja Toimintaan ohjaaminen vuodelta 1995. Hänninen huomauttaa, että määritelmästä puuttuu tilannekohtaisuus, joka on myös ensitietotilanteessa tärkeä asia.

Perhelähtöinen ensitietomalli on kehitetty lähtökohdasta, jossa vastasyntyneellä huomataan jotain poikkeavaa, mutta diagnoosi ei vielä ole varmistunut. Tämä sama malli on sovellettavissa myös tilanteeseen, jossa sikiöllä todetaan tai epäillään poikkeavuutta. Ensitedon tulee olla mahdollisimman räätälöityä ja tarkoituksenmukaista. Tilanteessa painottuu avoin dialogi eli sekä vanhemmilla, että ammattilaisilla on mahdollisuus tasa-puoliseen puhumiseen ja kuulluksi tulemiseen. Mallissa korostetaan kolmea erilaista kohtaamista: vamman, vammaisen lapsen, sekä vanhempien, lapsen ja työntekijöiden kohtaamista. Tärkeää on avoimen dialogin lisäksi rehellinen tieto ja aito läsnäolo. (Hänninen 2004, 194-195.)

Poikkeavuudesta tulee kertoa vanhemmille hienovaraisesti mutta rehellisesti. Vanhemmille annetaan sekä kirjallista, että suullista tietoa henkilökohtaisesti, mahdollisimman nopeasti. Vaihtoehdot kerrotaan vanhemmille selkeästi. On otettava huomioon, että vanhemmat ovat usein psyykkisessä sokissa, joka osaltaan vaikuttaa asioiden ymmärtämiseen kyseisellä hetkellä. (Maijala 2004, 37-38.)

Perheen vastaanotettua ensitieto on tärkeää turvata hoitosuhteen jatkuminen ja heille tulee jäsentää tulevien tapahtumien kulku. Perhe tulee säästää turhilta viivytyksiltä. Hoitavan tahon aito läheisyys, aktiivinen huolenpito ja saatavilla olo korostuvat haasteellisessa vuorovaikutustilanteessa. Myötätunnon ilmaiseminen perheelle on myös tärkeää. (Onoila 2013.)

*Pitää pystyä puhumaan asioista niiden oikeilla nimillä. Ei tarvitse edes yrittää hakea mitään kauniita sanoja tai kaunopuheita koska se on turhaa. Se on teeskentelyä. Aito läsnäolo ja se, että oikeasti välittää. Se riittää, että on läsnä. Eikä välttämättä tarvitse edes sanoa mitään heti. Perheelle pitää antaa tilaa, antaa sen surun tulla, koska se on hirveä paikka. (Myrskyraanta 2012.)*

Traumaattiset kriisitilanteet ovat aina odottamattomia ja äkillisiä. Ne katkaisevat normaalin elämänkulun ja poikkeavat kehityskriiseistä voimakkaan luonteensa ja yllättävyytensä vuoksi. Ne aiheuttavat suuria muutoksia yksilön elämässä ja uhkaavat hänen keskeisiä elämänarvojaan. Usein käy niin, että tavanomaiset selviytymiskeinot eivät riitä ja yksilön on turvauduttava uudenlaisiin keinoihin ja järjesteltävä arvojaan ja elämänsä uudelleen. (Vilén, Leppämäki & Ekström 2008, 220-221.)

Perheen kriisitilanteesta selviytymistä voi heikentää perheen tietämättömyys eli heikko valmistelu jatkotapahtumien osalta. Myös vanhempien tiedon tarpeen sivuuttaminen ja heidän ohi puhumisensa ensitietoa annettaessa voivat vaikeuttaa selviytymistä. (Onoila 2013.)

## **7.2 Vuorovaikutus**

Vuorovaikutustaidot ovat olennaisessa osassa kerrottaessa perheelle uutisista ja hoidettaessa perhettä. Vuorovaikutuksella tarkoitetaan molemminpuolista tai vastavuoroista toimintaa. Lähtökohtana ovat perheen vointi ja arvot. Perheen odottaessa poikkeavaa lasta, hoitohenkilökunnan ja perheen keskinäinen kanssakäyminen saa tiettyjä erityispiirteitä ja perhe tarvitsee erilaisia auttamiskeinoja verrattuna säännölliseen raskauteen. Auttamisen osa-alueita ovat inhimillinen asennoituminen, asiallisesti ja objektiivisesti

poikkeavuudesta kertominen, sekä auttavan hoitosuhteen jatkuminen. (Maijala 2004, 37. )

Perheen näkökulmasta vuorovaikutus käynnistyy perheen saadessa ensitietoa sikiön poikkeavuudesta. Perhe selviytyy tilanteessa käyttämällä omia tapojaan, joita hoitohenkilökunta voi toiminnallaan joko tukea tai heikentää. (Maijala 2004, 60.) Myrskyrannan (2012) mukaan on tärkeää kohdata perhe sekä ammattihenkilönä että myös ihmisenä.

Perheen herkässä tilanteessa kohtaamisessa vaaditaan ammattilaiselta empatiataitoja: sensitiivisyyttä ja eläytyvää työtettä. Sensitiivisyydellä tarkoitetaan herkkyyttä havainnoida toista ja kykyä virittäytyä toisen tunnetiloihin. Empatiataidolla tarkoitetaan kykyä eläytyä toisen kokemuksiin, tarkoituksena aidosti ymmärtää, miltä toisesta tuntuu. Parhaimmillaan empatiataitoinen työntekijä osaa ilmaista itseään niin, että se tuntuu asiakkaasta aidolta ja uskottavalta. Eläytyminen vaatii työntekijältä halua kehittää omaa persoonaansa työvälineenä. Onnistuessaan eläytyvä työote luo voimaantumisen kokemuksen myös ammattilaiselle itselleen. (Vilén, Leppämäki & Ekström 2008, 81-84.)

Jotta vuorovaikutussuhde toimisi toivotulla tavalla, ammattihenkilön oma vakaumus tai mielipiteet esimerkiksi raskaudenkeskeytyksestä eivät saa vaikuttaa potilaan ratkaisuun. Hankala tilanne voi myös herättää tunteita, jotka voivat johtaa vuorovaikutuksen ohenemiseen. Ammattihenkilö saattaa siten alkaa käsittelemään vain esimerkiksi lääketieteellisiä asioita, vaikka potilas tarvitsisikin inhimillistä kohtaamista ja välittämistä. (Saarni 2005, 40-42.)

### **7.3 Päätöksenteko**

Vanhempien päätettäväksi tulee, jatketaanko raskautta riskiraskautena vai keskeytetäänkö raskaus. Päätöksenteolle tulee antaa aikaa ja sen tulisi tapahtua ei-ohjailevassa ilmapiiressä. (Maijala 2004, 37-38.)

*Jos perhe on epävarma päätöksestä, sanon heille, että menkää kotiin miettimään rauhassa. Nämä ovat loppuelämään vaikuttavia asioita. Jos (perheelle) tulee sellainen tunne, että heitä on painostettu johonkin, niin se on katastrofi. (Myrskyranta 2012.)*

Tutkimusten mukaan poikkeavuuksien vakavuusaste korreloi tehtyjen aborttien määrän kanssa. Keskushermoston poikkeavuudet johtivat useammin raskaudenkeskeytykseen kuin muista elimistä löydetyt. Päätökseen vaikuttaa väestötasolla myös muut asiat, kuten esimerkiksi koulutus. Korkeammin koulutetut vanhemmat päätyivät harvemmin raskaudenkeskeytykseen kuin peruskoulua vastaavan koulutuksen käyneet. Nuoret, vähemmän kouluttautuneet, vanhemmat saattavat olla epäluuloisia tutkimustuloksia kohtaan ja he saattavat tarvita enemmän aikaa päätöksentekoon. Varttuneemmat ja koulutetummat vanhemmat olivat usein tietoisempia riskeistä, poikkeavuuksista sekä niiden vaikutuksesta elämänlaatuun myös tapauksissa, jossa poikkeavuudet eivät johda sikiön kuolemaan. (Schechtman, Gray, Baty & Rothman, 2002, 216, 218 ja 221.)

*Syällisyys ja sosiaalinen paine nousevat selvästi esiin geneettisissä keskeytyksissä. Mitä muut minusta ajattelevat, kun toimin näin? Yritän tässä sitä syällisyyden taakkaa keventää. Muut ihmiset eivät elä teidän arkeanne, teidän lapsenne ei ole kenenkään muun kuin teidän, teillä on oikeus tehdä sellaisia ratkaisuja, jotka te koette parhaiksi. Monesti se riittää, että joku sanoo sen ääneen, mutta jonkun se pitää sanoa. (Myrskyrinta 2012.)*

Raskaudenkeskeytyksestä päättäminen on aina haastava tilanne. Harkinta-aika on rajallinen, mikä saattaa johtaa nopeaan ratkaisuun. Keskeytyspäätöksen jälkeen potilas haluaa usein viedä asiaa nopeasti eteenpäin. Henkisesti kuormittavassa tilanteessa mieli saattaa suojautua, jolloin koko asiaa voi olla vaikea uskoa todeksi eikä tunteilla ole tilaa. (Kauranen 2011, 49.)

## 8 RASKAUDEN KESKEYTTÄMINEN

### 8.1 Raskauden keskeyttämisestä yleisesti

Raskaudenkeskeytys eli indusoitu abortti, abortus arte provocatus (AAP) tai abortus provocatus legalis (APL), tarkoittaa raskauden keinotekoisista keskeyttämistä ihmisen toimesta. Se ei täytä synnytyksen määritelmää, eikä siinä sikiö ole tietävästi menehtynyt kohtuun ennen keskeyttämistoimenpiteitä. (Kivelä 2012, 572.)

Valtaosa raskaudenkeskeytyksistä tehdään sosiaalisista syistä. Näitä syitä ovat esimerkiksi keskeyttäjän heikentyneet mahdollisuudet hoitaa lasta, perhe- tai taloudellisista syistä johtuen. Vuonna 2010 tehtiin yhteensä 10 242 raskaudenkeskeytystä, joista 3 % todetun tai mahdollisen sikiövaurion vuoksi. Vuonna 2011 2,5 % kaikista raskaudenkeskeytyksistä tehtiin sikiöindikaatioilla. Sikiövaurion perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten määrä on kuitenkin ollut 2000-luvulla pääsääntöisesti noususuuntainen, mikä selittyy osaltaan seulonta-asetuksen mukaisten, raskaudenaikaisten seulontatutkimusten käyttöönnotolla. (Heino ym. 2011, 3.)

Raskaus voidaan keskeyttää joko lääkkeillä, kirurgisella toimenpiteellä tai näiden kahden yhdistelmällä. Nykyisin lääkkeellisesti tehtävä raskaudenkeskeytys on ensisijainen alkuraskauden keskeyttämisen muoto. (Kivelä 2012, 573.) Toisen trimesterin raskaudenkeskeytyksissä se on käytännössä ainoa ensisijainen vaihtoehto (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2013). Teoriassa myöhäinen raskauden keskeyttäminen kirurgisesti on mahdollinen toteuttaa, mutta se sisältää suuren kohdunsuun ja -ontelon vaurioitumisen riskin ja näin ollen siihen turvaudutaan äärimmäisen harvoin. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2001).

Abortin hoitamisessa korostuu asiallisen kohtaamisen merkitys, hienotunteisuus ja luottamuksellisen hoitosuhteen rakentaminen. Hoitotyön lähtökohtina raskaudenkeskeytyksissä tulisi olla psyykkisen tuen tarjoaminen raskauden keskeyttäjälle sekä hänen tilanteensa ymmärtäminen. Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (1992/785) takaa potilaalle oikeuden hyvään hoitoon ja kohteluun. Jotta tämä toteutuisi, on hoitajan pystyttävä työstimään abortin herättämät tunteensa ja ajatuksensa, ettei hän toiminnallaan viestitä torjuntaa keskeyttäjää kohtaan. (Ihme & Rainto 2008, 187.)

## 8.2 Lainsäädäntö

Suomessa raskaudenkeskeytyksiä säätelevät Laki raskauden keskeyttämisestä 239/1970 ja Asetus raskauden keskeyttämisestä 359/1970. Niissä on määritelty ne syyt, joiden perusteella raskaudenkeskeytys voidaan toteuttaa. (Ihme & Rainto 2008, 182).

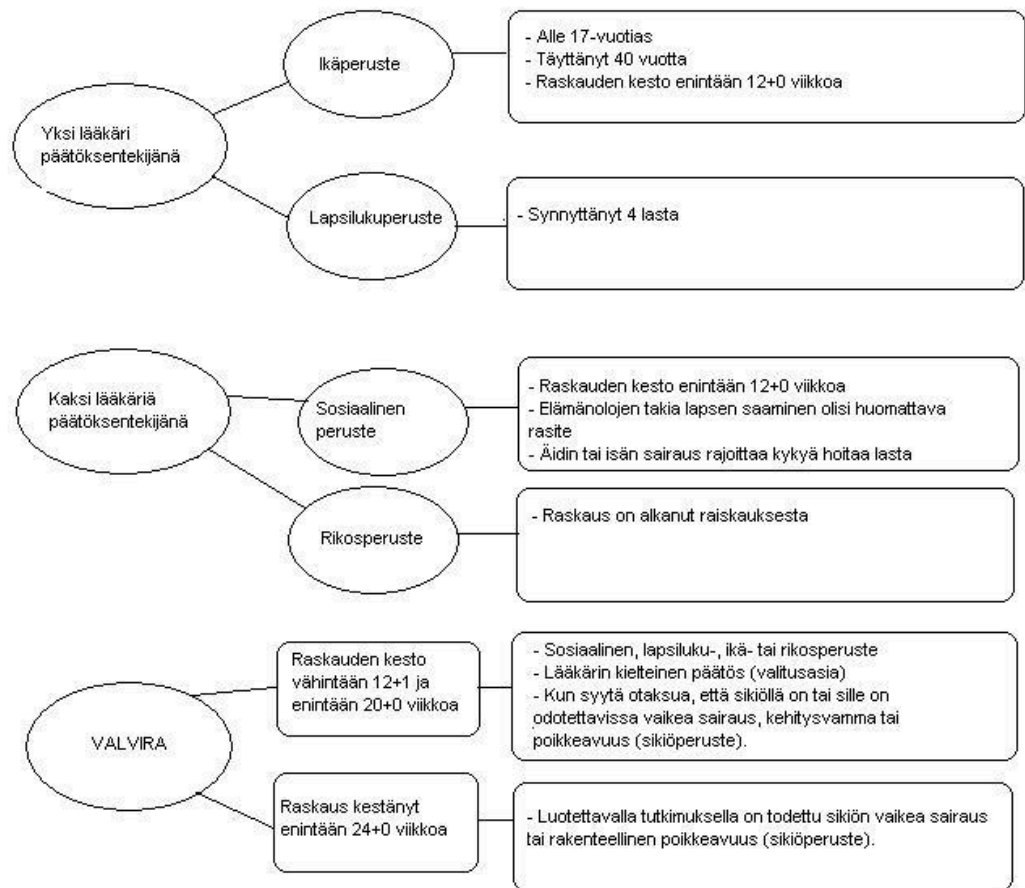
Suomessa lainsäädännön mukaan raskaus voidaan keskeyttää hakemuksesta yhden lääkärin päätöksellä silloin, kun raskaus on kestänyt enintään 12 raskausviikkoa ja keskeytystä hakeva on joko alle 17 vuotias tai yli 40 vuotias, tai hänellä on jo entuudestaan neljä lasta (L 24.3.1970/239). Toisen trimesterin aikana on mahdollista keskeyttää raskaus painavista sosiaalisista syistä tai jos epäillään sikiön sairautta tai ruumiinvikaa, mikäli raskaus ei ole edennyt yli viikkotilanteen 20+0. Luotettavan tutkimuksen avulla todettu sikiön epämuodostuma tai vaikea sairaus on peruste raskauden keskeyttämiselle toisen raskauskolmanneksen aikana aina raskausviikkotilanteeseen 24+0 asti. (Ihme & Rainto 2008, 182-183.) Näissä kahdessa edellä mainitussa tapauksessa lupaa raskauden keskeyttämiseen anotaan erillisellä hakemuksella Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastolta, Valviralta. Mikäli lääkäri on antanut kielteisen aborttipäätöksen, voidaan asia käsitellä Valvirassa valituksena. Valvira käsittelee vuosittain arviolta 800 - 1 000 abortteja koskevaa hakemusta. (Valvira: Raskauden keskeyttäminen 2012.)

Raskaus voidaan kuitenkin aina keskeyttää kahden lääkärin päätöksestä sen kestosta riippumatta, jos sen jatkuminen tai synnyttäminen uhkaa raskaana olevan henkeä tai terveyttä. Tällaisessa tapauksessa edellä mainittua lupakäytäntöä ei tarvitse noudattaa. (Laki raskauden keskeyttämisestä 1970/239.)

Valviralta lupaa haettaessa tarvitaan lääkärin täyttämä ja allekirjoittama AB1-lomake "Raskauden keskeyttäminen", AB2-lomake "Selvitys naisen ja hänen perheensä elämänoloista" tai AB3-lomake "Raskauden keskeyttäminen sikiöperusteella" riippuen keskeytyksen perusteista. Hakemukset käsitellään Valvirassa raskauden keskeyttämis- ja sterilöimisasioiden lautakunnassa. (Valvira: Raskauden keskeyttäminen 2012.)

Raskaudenkeskeytys tai sen aloitus voidaan toteuttaa kaikissa Suomen yliopistollisissa, keskus- ja aluesairaaloissa, sekä terveyskeskussairaaloissa, joissa on synnytysosasto. Raskauden keskeytys voidaan myös toteuttaa muissa, esimerkiksi yksityisissä laitoksissa, erillisellä ja maksullisella, Valviran myöntämällä luvalla, kunhan hakeva taho on

ensin todistanut selvityksellä omaavansa asianmukaiset tilat, laitteet ja toiminnan edellyttämän henkilökunnan. (Valvira: Raskauden keskeyttäminen 2012.)



Raskauden keskeytys voidaan tehdä sen kestoista riippumatta aina, jos raskauden jatkuminen tai lapsen synnyttäminen vaarantaa hakijan hengen tai terveyden (lääketieteellinen peruste).

KUVA 7. Raskauden keskeyttämisen lailliset perusteet. (Raskaudenkeskeytys: Käypähoito-suositus 2013.)

### 8.3 Raskauden kirurginen keskeyttäminen

Raskauden kirurginen keskeytys aloitetaan yleensä antamalla esilääkkeeksi prostaglandiinia, yleensä misoprostolia (Cytotec®), jolla saadaan kohdunkaula pehmenemään ja laajenemaan. Tällä ehkäistään kohdunsuun repeämistä ja kohdun perforoitumista. Koska misoprostoli on teratogeeninen ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana käytettynä, tulee raskaudenkeskeyttäjää informoida siitä, että misoprostolin oton jälkeen päätöstä ei tulisi enää perua. (Heikinheimo & Suhonen 2011, 171.)

Varsinainen kaavinta eli abraasio toteutetaan imukaavintana anestesiassa, päiväkirurgisena toimenpiteenä (Heikinheimo & Suhonen 2011, 171). Anestesiamuotona käytetään lyhyisiin toimenpiteisiin soveltuvaa yleisanestesiaa, jossa induktio eli käynnistäminen toteutetaan useimmin lyhytvaikutteisella, laskimonsisäisellä anesteetilla eli nukutteella, propofolilla (Propofol-Lipuro®) ja anestesiaa ylläpidetään inhaloitavalla anesteetilla, joka yleensä on isofluraani, sillä siitä toipuminen on nopeaa. Inhalaatioanesteetin yhdistäminen typpioksidiuuliin on suositeltavaa. Silloin tarvittavan anesteetin määrä saadaan minimoitua ja anestesiasta toipuminen on nopeampaa. (Anestesia lyhythoitaisessa kirurgiassa: Käypä hoito-suositus 1993.)

Toimenpiteessä kohdunkaula avataan Hegarin laajentimilla ja raskausmateria kaavitaan imukyretillä. Lopuksi kohdun tyhjeneminen vielä tarkistetaan terävällä kyretillä. Kohdun tyhjenemistä ei toimenpiteen yhteydessä tarkisteta rutiininomaisesti kaikukuvaksella, ellei kohdun anatomia ole poikkeava, jolloin siitä voi olla erityistä apua. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2001.)

Raskauden kirurginen keskeytys voidaan tarvittaessa myös toteuttaa hysterotomiana eli pikkusektiona, mikäli muut menetelmät ovat vasta-aiheisia. Käytännössä pikkusektioon turvaudutaan hyvin harvoin. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2001.) Hysterotomiaan liittyy korkeampi komplikaatioiden riski, joten se on vaihtoehto ainoastaan muiden menetelmien epäonnistuessa. (Davis 2006, 1024).

Kirurgisen raskaudenkeskeytyksen etuja ovat toimenpiteen nopeus, lyhyempi jälkivuoto ja mahdollisuus anestesiaan. Haittapuolia ovat infektion ja kohtuvaurioiden lisääntynyt riski. Toimenpide on myös invasiivinen eli kudoksiin kajoava. (Ihme & Rainto 2008, 183.)

#### **8.4 Raskauden lääkkeellinen keskeyttäminen**

Lääkkeellisellä raskaudenkeskeytyksellä tarkoitetaan lääkkein aikaansaatua kohdun tyhjenemistä ja raskausmaterian poistumista verenvuotona emättimen kautta. Lääkkeellinen raskaudenkeskeytys voidaan alkuraskaudessa toteuttaa polikliinisesti, jolloin osa keskeytyksestä tapahtuu kotona. Yli 12 raskausviikkoa kestäneet raskaudet hoidetaan kuitenkin osastoseurannassa. (Kivelä 2012, 573.)



Lääkkeellistä raskaudenkeskeytysmenetelmää käytettäessä voidaan laskea sen eduiksi alhaisempi infektioriski, kuin kirurgisessa, sekä sen non-invasiivisuus. Haittapuolia ovat kipu sekä pidempi jälkivuoto. (Ihme & Rainto 2008, 184.) Jälkivuoto voi lääkkeellisen raskaudenkeskeytyksen jälkeen kestää 10-14 vuorokautta, joskus jopa neljäkin viikkoa (Raskaudenkeskeytys: Käypä hoito- suositus 2007). Raskauden lääkkeellinen keskeyttäminen mahdollistaa myös sikiön patologiset tutkimukset, mikä ei ole kirurgisen imukaavinnan yhteydessä mahdollista (Royal College of Obstetricians and Gynaecologists 2010, 28).

Suomessa yleisimmin käytetään antiprogestiinin ja prostaglandiinin yhdistelmää raskauden lääkkeelliseen keskeyttämiseen. Raskaus on mahdollista keskeyttää myös useilla muilla valmisteilla, näistä esimerkkeinä metotreksaatti (Trexan®, Methotrexate®) ja kaliumkloridi (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2001.)

Prostaglandiinivalmisteet ovat luonnollisen prostaglandiinin johdoksia: gemeprosti (Cervagem®), misoprostoli (Cytotec®), sulprostoni (Nalador®) ja dinoprostoni (Minprostoin®, Propress®). Niiden kohtua supistavaa ja kohdunkaulaa pehmentävää vaikutusta on hyödynnetty jo pitkään muun muassa synnytyksen käynnistämiseen, synnytyksen jälkeisen verenvuodon hoitamiseen sekä kohdunkaulan pehmittämiseen ennen kirurgista raskaudenkeskeytystä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2001.) Liittämällä prostaglandiinilla tehtävän raskaudenkeskeytyksen induktioon antiprogestiini, mifepristoni (Mifegyne®), saadaan kohdun herkkyys prostaglandiineille kasvamaan ja keskeyttämiseen tarvittava prostaglandiiniannos sekä sen aiheuttamat sivuvaikutukset vähenevät (Tuimala 2003, 754.)

Mifepristoni on virallisesti rekisteröity Suomessa lääkkeelliseen raskaudenkeskeytykseen. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito – suositus 2007). Se estää progesteronin raskautta ylläpitävän vaikutuksen kohdun limakalvolla. Ilman progesteronin vaikutusta kohdun limakalvo pehmenee, haurastuu ja vuoto alkaa. (Youngkin & Davis 2004, 219.) Tehokkain supistusvaikutus saadaan antamalla ensin mifepristoniannos, 200mg, ja siitä 36-48 tunnin kuluttua prostaglandiinia. Pelkkä mifepristoniannos aloittaa verenvuodon noin puolella keskeytyspotilaista ja 10-15 %:lla täydellisen keskenmenon. Ilman prostaglandiinia keskeytyminen saattaa kuitenkin pitkittyä, joka nostaa infektioriskiä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2001.) Aika misoprostoliannoksesta raskauden

keskeytymiseen on yleensä 6–8 tuntia (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007).

Gemeprostita käytetään 1mg emätinpuikkoina kohdunsuun kypsyttämiseen ennen toimenpiteitä, esimerkiksi raskauden kirurgista keskeytystä. Kolmen tunnin välein annosteltuna sillä voidaan myös saada aikaan raskauden keskeytyminen useimmissa tapauksissa myös silloin, kun raskaus on edennyt pidemmälle tai sikiö on kuollut kohtuun. (Halmesmäki & Nuutila 1998.)

Misoprostoli on lääkevalmisteena rekisteröity mahahaavan ehkäisyyn. Prostaglandiiniina se kuitenkin aikaansaa kohdunkaulan pehmenemisen ja kohtulihaksen supistelun. Sosiaali- ja terveysministeriön asetuksen 726/2003 mukaan lääkärillä on oikeus määrätä lääkettä myös muihin, kuin valmistajan suosittamiin tarkoituksiin. Misoprostoli on todettu useissa tutkimuksissa tehokkaasti keskeyttävän raskauden, erityisesti yhdistettynä mifepristoniin. Sitä käytetään myös synnytyksen käynnistämisessä. (Raskaudenkeskeytys: Käypä hoito-suositus 2001.) Misoprostolia annostellaan 0,2-0,8mg tabletteina joko suun, emättimen tai rektumin kautta (Raskaudenkeskeytys: Käypä hoito-suositus 2013). Emättimen kautta annosteltuna sen supistuksia aiheuttava vaikutus on voimakkaampi ja haittavaikutukset vähäisemmät. Imeytymisessä on tosin yksilöllisiä eroja, erityisesti emättimen kautta käytettäessä. (Raskaudenkeskeytys: Käypähoito-suositus 2001.) Misoprostolin imeytymistä voidaan edesauttaa kastamalla tabletit keittosuolaan tai etikkaan ennen emättimeen asettamista (Yilmaz ym. 2005, 3070).

Gemeprostitin ja misoprostolin erot raskauden keskeyttämiseen käytettäessä ovat vähäiset. Gemeprostitilla keskeytys tapahtuu hieman nopeammin kuin misoprostolilla, mutta taloudellisesti ajatellen gemeprostiti tulee huomattavasti kalliimmaksi, kuin misoprostoli. (Halmesmäki & Nuutila 1998, 1422–1424.) Toisen tai kolmannen trimesterin raskaudenkeskeytyksissä vaginaalisesti annosteltu misoprostoli on yhtä tehokas ja edullisempi, kuin muutkin prostaglandiinivalmisteet (Dodd & Crowther 2010, 11). Raskauden keskeyttämässä käytettäväksi, ainoaksi prostaglandiinijohdokseksi onkin valikoitunut misoprostoli (Raskaudenkeskeytys: Käypä hoito-suositus 2007).

Prostaglandiinien haittavaikutuksia ovat voimakas kipu, pahoinvointi ja oksentelu, jotka aiheutuvat supistuksista. Haittavaikutuksia esiintyy noin puolella potilaista, joille käytetään prostaglandiinivalmisteita raskaudenkeskeytyksessä. Henkilöille, joilla on astmaa,

sepelvaltimosairauksia, kouristustaipumusta, vaikea verenpainetauti, maksan tai munuaisten toimintahäiriö on prostaglandiinien käyttö vasta-aiheista, tai niiden antamisessa tulee vähintään käyttää äärimmäistä varovaisuutta. (Tuimala 2003, 762.) Aiemmin tehty keisarinleikkaus ei ole varsinainen este lääkkeelliselle raskaudenkeskeytykselle, mutta tällaista potilasta tulee seurata erityisen tarkasti kohtuarven repeämiskin takia (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007).

Prostaglandiinien käytön ollessa vasta-aiheista tai niiden vaikutuksen ollessa riittämättömänä, voidaan tarvittaessa käyttää oksitosiini-infuusiota (Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Gynekologiyhdistyksen asettama työryhmä 2007). Oksitosiini aiheuttaa prostaglandiinien tavoin kohtulihaksen supistelua (Tuimala 2003, 760).

Kipu on abortin, erityisesti lääkkeellisesti suoritettavan raskaudenkeskeytyksen, yleisimpiä komplikaatioita. Valtaosa eli yli 90% potilaista, joille tehdään lääkkeellinen raskaudenkeskeytys, kokee keskeytyksen kivuliaaksi. Yli puolet tarvitsevat keskeytyskipuun lievitystä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito - suositus 2007.) Raskauden keskeytykseen liittyvän kivun hallinta on haastavaa, ja se vaatii erityistä huomiointia potilaan hoitoa suunniteltaessa (Lalitikumar, Bygdeman & Gemzell-Danielsson 2006, 37).

Kivun kokemus on subjektiivinen ja hankalasti mitattavissa. On kuitenkin tehty tutkimuksia, jotka osoittavat, että lääkkeellinen raskaudenkeskeytys on sitä kivuliaampi, mitä pidemmälle raskaus on edennyt (Lalitikumar 2006, 46.)

Kivun hoitoon sopiviksi lääkkeiksi luetaan Käypä hoito- suosituksen (2007) mukaan parasetamoli, tulehduskipulääkkeet ja opioidit. Toisen trimesterin raskaudenkeskeytyksessä myös puudutteet ovat mahdollinen tapa lievittää aborttiin liittyvää kipua. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito - suositus 2007.) Tulehduskipulääkkeet ja opioidit tehostavat toistensa vaikutusta, joten niiden yhdistäminen on mielekästä ja perusteltua (Kalso 2009, 211).

Kipua lääkitessä tulee tulehduskipulääkkeiden kohdalla huomioida niiden prostaglandiinien synteesin estoon perustuva vaikutus (Kalso 2009, 181). Tämä hillitsee kohdun supistumista ja voi näin ollen keskeyttää abortoitumisen.

Kun sikiö on abortoitunut, tarkistetaan istukka ja sikiökalvot. Mikäli vuoto on runsasta tai on syytä epäillä, että istukka ei ole poistunut, harkitaan kaavintaa. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

### **8.5 Toisen trimesterin raskaudenkeskeytys**

Yli 12-viikkoinen raskaus keskeytetään Suomessa lääkkeillä samalla periaatteella, kuin alle 12-viikkoinenkin raskaus. Mifepristonin ja prostaglandiinin yhdistelmä keskeyttää tehokkaasti myös toisen trimesterin raskauden, mutta suurempi viikkoisissa raskauksissa progesteroniannos joudutaan usein toistamaan. Potilaan tulee olla osastoseurannassa, kunnes raskaus on keskeytynyt. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

Raskauden keskeytys aloitetaan antamalla mifepristoni annos suun kautta ja 1-2 vuorokauden kuluttua asetetaan emättimen takapohjukkaan 0,4-0,8mg misoprostolia. Misoprostoliannos uusitaan 0.4mg annoksina emättimen kautta kolmen tunnin välein tarvittaessa. Mikäli emättimestä tulee vuotoa, mutta raskaus ei ole vielä täydellisesti keskeytynyt, voidaan misoprostoliannos antaa suun kautta. Prostaglandiineja voidaan antaa 4-6 kertaa vuorokauden aikana. Sama voidaan tarvittaessa uusita seuraavana päivänä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

### **8.6 Raskauden keskeyttäminen sikiöindikaatioin**

Myöhäinen raskauden keskeyttäminen sikiöindikaatioin voi olla hyvin traumaattista sekä keskeyttävälle taholle että terveydenhuollon ammattilaisille, erityisesti jos raskaus on alun perin ollut toivottu. Lisäksi 22-24 viikon gestaatioiässä sikiö, vaikkakin vaikeasti sairas, saattaa synnyttyään haukkoa henkeään tai liikkua. Elävänä syntynyt täytyy lain mukaan rekisteröidä, mikä on henkisesti raskasta sekä perheelle että ammattilaisille, eritoten, kun sitä seuraa kuolema, joka myös kirjataan ylös. (Nuffield Council on Bioethics 2006, 56.)

Useimmille sikiöindikaatioin raskautensa keskeyttävälle tulee yllätyksenä se, että abortti toteutetaan lääkkeellisesti. Ajatus sikiön synnyttämisestä on haastava. Tilanteen hoitaminen vaatii henkilökunnalta ammattitaitoa ja herkkätunteista käsittelyä. Vaikkakin

ajatus synnyttämisestä on äideille vaikea, ovat monet niin toimineet jälkeenpäin arvioineet tapahtuman mielekkääksi ja erityisesti saaneet lohtua siitä, että ovat voineet pidellä lasta tapahtuneen jälkeen. Ennen varsinaista keskeytystä tulee yhdessä potilaan kanssa suunnitella keskeyttämisen toteuttaminen, asianmukainen kivunlievitys sekä mahdollisuus muistojen, kuten valokuvien tai jalanjälkien ottamiseen. (Royal College of Obstetricians and Gynaecologists 2010, 24.)

## 8.7 Jatkohoito ja raskauden keskeyttämisen jälkiseuraamukset

Reesusnegatiivisille keskeytyspotilaille annetaan rutiininomaisesti anti-D-immunoglobuliini injektio (Rhophylac® 1500 IU) immunisaation profylaksiana keskeytyksen yhteydessä, kun raskausviikot ylittävät 8+0 (PSHP intranet 2011).

Rh-ryhmä määräytyy punasolujen pinnalla olevan tai puuttuvan D-antigeenin mukaan. Näin ollen Rh-negatiivisen (Rh-) henkilön punasolujen pinnalla ei ole D-tekijää ja Rh-positiivisella (Rh+) on. Rh-negatiivisilla ei ole luonnollisia vasta-aineita D-antigeenia vastaan, niitä muodostuu vasta, jos Rh-negatiivinen altistuu Rh-positiiviselle verelle. Jos sikiön punasolujen pinnalla oleva veriryhmäantigeeni poikkeaa äidin punasolujen veriryhmäantigeeneistä, tunnistaa äidin immuunijärjestelmä nämä vieraat veriryhmätekiöt ja alkaa muodostaa vasta-aineita. (Sand ym. 2011, 352.) Ensimmäisen raskauden aikana ne ovat IgM-vasta-aineita, jotka eivät pysty läpäisemään istukkaa. Seuraavissa raskauksissa äidin kehon immunologinen muisti käynnistää pienimmästäkin määrästä sikiön verta IgG-vasta-aineiden muodostuksen sikiön punasoluja vastaan. Nämä vasta-aineet pystyvät läpäisemään istukan. (Tortora ym. 2007, 687.) Ne kiinnittyvät sikiön punasolujen pinnan antigeeniin ja aiheuttavat niiden tuhoutumista eli hemolyysiä. Näin ollen sikiö anemisoituu ja tilanne voi pahimmillaan päätyä raskauden keskeytymiseen. (Sand ym. 2011, 352.)

Raskaudenaikaiset toimenpiteet, kuten punktio tai abortti lisäävät sikiöstä äitiin tapahtuvan verenvuodon riskiä ja voivat aiheuttaa veriryhmäimmunisaation. Rh-negatiivisten äitien rokottaminen anti-D-immunoglobuliinilla raskauksien, keskenmenojen, abortin ja lapsivesipunktioiden yhteydessä on vähentänyt merkittävästi reesusimmunisaatiota. (Stefanovic 2012, 375.)

Keskeytyksen jälkeen seurataan vuodon määrää, kohdun vetäytymistä ja potilaan subjektiivisia tuntemuksia. Jos raskaus ylittää raskausviikot 15+0, tulee rintojen maitoutumista ehkäistä lääkityksellä. Maidoneritystä ehkäisemään käytetään yleensä bromokriptiiniä (Parlodel®) tai kabergoliinia (Cabaser®). Näistä jälkimmäinen on keskeyttäjän kannalta helpompi, sillä kerta-annos 24 tunnin sisällä otettuna riittää ehkäisemään maidonnousua. Bromokriptiinin annostelu on yleensä 14-15 vuorokautta. (PSHP intranet 2011.)

Rutiininomaista jälkitarkastusta ei tarvita onnistuneen kirurgisen tai lääkkeellisen abortin jälkeen, mikäli abortin onnistuminen voidaan todeta toimittamishetkellä (Royal College of Obstetricians and Gynaecologists 2011,78). Suomalainen Käypä hoito- suositus (2007) kuitenkin ohjeistaa jälkitarkastuksen suorittamiseen ja korostaa sen merkitystä myös sosiaalisen ja psyykkisen tuen arvioimisen tilanteena. Varsinaista kliinistä tutkimusta ei jälkitarkastuksessa ole kuitenkaan tarpeellista rutiinisti tehdä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

Lääkkeellisen raskaudenkeskeytyksen onnistuminen voidaan varmistaa luotettavimmin seerumin hCG-pitoisuuden määrittämisellä. Onnistuneessa raskaudenkeskeytyksessä seerumin hCG-pitoisuus laskee kahdessa viikossa alle 500ky/l arvon. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.) Gynekologinen tutkimus ei ole tarkka tapa arvioida kohdun tyhjenemistä ja kaikututkimuskin voi johtaa tarpeettomiin kaavintoihin tilanteissa, joissa kohdun tyhjentymistä voitaisiin seurata vielä hCG-määrittämisin (Suhonen 2007).

Tähänastisen tutkimustiedon perusteella voidaan olettaa, että naisen komplikaatioittain sujunut raskaudenkeskeytys ei vaikuta hänen tulevaan hedelmällisyyteensä tai lisää kohdunulkoisen raskauden mahdollisuutta. Huomionarvoista on kuitenkin se, että toistuvien sekä toisen trimesterin keskeytysten myöhäisseuraamuksia ei ole tilastoitu tai raportoitu toistaiseksi riittävästi. (Suhonen & Heikinheimo 2011, 173.)

## 9 SIKIÖN RUUMIINAVAUS JA HAUTAAMINEN

### 9.1 Sikiön ruumiinavaus

Sikiön patologisten tutkimusten lähtökohtana toimii lääkärin lähete, jossa kuvataan esitiedot sekä äidin aikaisemmat synnytykset, keskenmenot ja päättyneen raskauden kulku. Lähetteestä tulee myös käydä ilmi sekä normaalit että poikkeavat raskaudenajan tutkimusten löydökset. (Herva 2012, 1173.)

Sikiö ja istukka tulee toimittaa patologille viivytyksettä. Tuoreina lähetetyistä kudoksista voidaan tarvittaessa ottaa soluviljelynäytteitä. Mikäli on syytä epäillä kromosomipoikkeavuuksia, näytteet tulee ottaa välittömästi jo osastolla. Tuoretta kudosta voidaan säilöä ja siitä on myös helpompi eristää DNA:ta. (Herva 2012, 1173.)

Synnynnäiset anomaliat ovat merkittävä raskauden keskeyttämisen syy. Yksittäisen epämuodostuman syy ja uusiutumisen riski seuraavassa raskaudessa voi vaihdella muutamasta prosentista jopa 50 %:iin. Näin ollen raskauden keskeyttämisen jälkeen vaaditaan patologilta sikiödiagnostiikkalöydösten varmistaminen sekä lisälöydösten tunnistaminen. Näiden perusteella voidaan antaa lopullinen diagnoosi, arvioida uusiutumisen riski ja antaa perinnöllisyysneuvontaa vanhemmille tulevia raskauksia ajatellen. (Herva 2012, 1171.)

Anomalioita luokitellaan eri tavoin. Suomessa käytetään anatomiseen luokitteluun perustuvaa ICD-10-tautiluokitusta, jossa epämuodostumat voidaan jakaa neljään eri ryhmään häiriömekanisminsa perusteella: malformaatioon, deformaatioon, disruptioon ja dysplasiaan. Malformaatiolla tarkoitetaan rakennepoikkeavuutta, joka on saanut alkunsa sikiökehityksen varhaisessa vaiheessa. Deformaatio on alkuaan normaalisti kehittyneen kehonosan poikkeavuus, joka on vaurioitunut mekaanisesta voimasta. Disruptio tarkoittaa normaalisti kehittyneen ruumiinosan tai rakenteen poikkeavuutta, jonka on aiheuttanut kudosta tuhoava ulkoinen tekijä. Dysplasiassa kudoksen histologinen rakenne on epänormaali. (Herva 2012, 1171.)

Epämuodostumia selittävä tekijä jää yli puolessa tapauksista epäselväksi. Selkeitä tunnettuja aiheuttajia ovat kromosomipoikkeavuudet. Yksittäiset epämuodostumat aiheutu-

vat yleensä sekä perintötekijöiden että ulkoisten tekijöiden yhteisvaikutuksesta, mutta myös pelkät ulkoiset tekijät voivat aiheuttaa anomalioita. (Herva 2012, 1171.)

Sikiön obduktio tehdään systemaattisesti elinryhmä kerrallaan edeten. Kaikista elimistä otetaan histologinen kudospätkä. Tutkimukseen kuuluu myös istukan tutkiminen, sillä usein istukka voi olla parhaiten säilynyt kudos. Obduktiossa suoritetaan ulkotarkastus, jossa huolellisesti käydään läpi sikiön ulkoiset piirteet. Sikiö punnitaan sekä mitataan ja kasvun kehitys suhteessa gestaatioikään tarkistetaan. Mikäli sikiö on ulkoisesti poikkeavan näköinen, se valokuvataan. Jos sikiöllä on luuston poikkeavuuksia, se röntgenkuvataan tarkempaa tarkastelua varten. Mikäli epäillään aivojen epämuodostumaa, ne irrotetaan kokonaisuudessaan tutkittaviksi. Kaikista rakenteellisista anomalioista ja synnyntä kromosomipoikkeavuuksista tulee tehdä ilmoitus Terveyden- ja hyvinvoinnin laitoksen epämuodostumarekisteriin. (Herva 2012, 1168.)

## 9.2 Sikiön hautaaminen

*Voiko Jumala ottaa vastaan pieniä, syntymättömiä olentoja? Sinä, joka olet niin pieni, että mahdut käteeni. Minä keinutan sinua hiljaa. Puhallan sinua varovasti ja sanon: Hei sitten, rakas lapseni. Saanko haudata sinut, pieni yhdeksänsenttinen ihminen? (Bendt 2000, 16.)*

Kun toivottu raskaus keskeytetään sikiöperäisistä syistä, vanhemmat saattavat haluta tuhkata tai haudata sikiön. Sikiön merkityksessä perheelle lasta, hautaaminen tekee menetyksestä konkreettisemmän (Väisänen 1999, 168). Hautajaiset kuvastavat lopullisia jäähyväisiä lapselle. Niitä valmistellessa vanhemmilla on mahdollisuus käsitellä tapahtunutta ja käsittää, että lapsi on todella kuollut. (Bendt 2000, 53.)

Alle 22-viikkoisen sikiön hautaamista tai tuhkaamista varten riittää lääkärin vapaamuotoisesti kirjoittama todistus siitä, ettei toimenpiteelle ole estettä (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007). Yli 22-viikkoinen tai yli 500 grammaa painava, kuollut sikiö haudataan aina. Vanhemmat voivat hoitaa hautauksen itse, tai sairaala hoitaa hautauksen. (Väisänen 2000, 1511.) Tampereella kaikki abortoidut, raskausviikoista riippumatta tuhkataan ja haudataan Kalevankankaan hautausmaan Hietakehtoon (Varpenius 2012). Varpeniuksen (2012) mukaan valtakunnallisesti käytäntö on yhteneväinen.



*Monia vanhempia rauhoittaa jo se tieto, että häntä kohdellaan arvokkaasti: haudataan oikein – ja heille riittää, että sairaalan puolesta se tehdään. (Varpenius 2012).*

Kun vanhemmat toivovat ei-kirkollisia hautajaisia, he saavat päättää kaikesta itse. Harvat kuitenkaan tietävät, kuinka vapaasti he loppujen lopuksi voivat toimia. Useimmat olettavat, että hautajaiset ovat tarkoin säädelty toimitus, jossa tulee noudattaa jotain tiettyä kaavaa. (Bendt 2000, 56.) Vanhempia tulisi kannustaa omanlaistensa hautajaisten järjestämiseen, joissa he voivat kohdata lapsensa kuoleman avoimesti ja konkreettisesti. Tilaisuudessa voi esimerkiksi laittaa arkkuun muistoesineitä, kirjeitä, piirroksia tai runoja kuolleen saatteeksi. Perhe saa itse päättää, mikä heistä tuntuu hyvältä. (Väisänen 1999, 42.)

Siunaustilaisuuden järjestäminen voi auttaa vanhempia, sillä se on paikka surra ja käsitellä tapahtunutta. Mikäli perheeseen kuuluu lapsia, heidänkin osallistuttaminen perheen yhteiseen suruun on tärkeää (Varpenius 2012.)

*Yleensä sitten, kun siitä vähän keskustellaan niin vanhemmat – ajattelee erilailla. Useinhan ne ajattelevat ensin, että sisarukset eivät – niin ymmärrä, ne on vielä niin pieniä. (Varpenius 2012.)*

Lapsen kuollessa ennen syntymäänsä, korostuu muistojen keräämisen merkitys. Näitä voivat olla esimerkiksi sikiön rytmi kohdussa, tai itse keskeytys tapahtumana. Vanhempia tulisi tukea keräämään muistoesineitä, valokuvia tai tavaroita, joiden avulla he voivat lohduttautua suruprosessin aikana. (Bendt 2000, 59-60.) Varpeniuksen mukaan Tampereella mahdollistetaan muun muassa jalanjälkien painaminen muistoksi heti keskeyttämisen jälkeen sairaalassa. Myös yksityiskohtiin, esimerkiksi sikiön arkun koristeiluun, kiinnitetään huomiota ja sikiötä kohdellaan arvostavalla tavalla kauniisti (Varpenius 2012).

## 10 SURUTYÖSSÄ TUKEMINEN

Nainen valmistautuu raskautensa aikana luomaan symbioottisen tilan syntyvän lapsensa kanssa. Kehon hormonitoiminta tukee tämän siteen muodostumasta herkistämällä naisen mielentilaa. (Järvi 2007, 37.) Jokaisen raskauskolmanneksen aikana suhde äidin ja vielä syntymättömän lapsen välillä vahvistuu. Siteen voimistuminen vauhdittuu, kun äiti alkaa havaita sikiön liikkeitä. (Keefe-Cooperman 2005, 281.)

Raskauden keskeyttäjän suru on tärkeää tunnistaa. Abortin kokemukseen nivoutuu sekä suru lapsen menettamisestä että äidin roolin menettamisestä. Raskauden keskeyttäjää tulee kannustaa suremaan omalla tavallaan ja pitämään suruaan oikeutettuna. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 131.)

Kun raskaus keskeytyy sikiösyistä, äiti suree sekä sairasta sikiötään että mielikuvissaan muodostamaansa ajatusta odotetusta terveestä ja täydellisestä lapsesta. Raskauden aikana menetetyt lapsen sureminen on siitä omaleimaista, ettei lapsesta ole ehtinyt muodostua muistoja. Monien äitien kertoman mukaan sikiösyistä keskeytettyä raskautta seuraa menetyksen ja tyhjyyden tunne, jota lisäksi varjostaa syyllisyys elämän päättämisestä. (Keefe-Cooperman 2005, 281.) Yleensä vanhemmat pohtivat kovasti tekemäänsä päätöstä. Geneettiseen raskaudenkeskeytykseen tulevat äidit usein myös potevat voimakasta syyllisyyttä siitä, että lapsi on sairas. (Varpenius 2012.)

Miehet eivät välttämättä ilmaise surua yhtä avoimesti kuin naiset, ja onkin tärkeää, että ammattilaiset huomioivat heidän tuen tarpeensa (Desrochers 2011, 33). Surun kohdantesa perhettä isät odottavat henkilökunnalta kontaktin ottamista, perhekeskeistä lähestymistapaa sekä emotionaalista, tiedollista ja konkreettista tukea. (Aho 2010, 50-51.)

Vauvan kuolemaan liittyvää surua tutkittaessa on havaittu, ettei surutyö etene vaiheittain, vaan erilaiset surun tunteet, kuten esimerkiksi sokki, kieltäminen, viha, turtumus, syyllisyys ja häpeä vuorottelevat satunnaisessa järjestyksessä. Surutyön edetessä sureva hyväksyy tapahtuneen ja itseluottamus alkaa palautua. (Järvi 2007, 37-38.)

Vanhempien tukeminen surussa on haaste hoitohenkilökunnalle. Tilanteeseen ei ole olemassa oikeita tai vääriä sanoja. Tärkeintä on hoitajan taito kuunnella ja olla tavoitett-

tavissa. (Minkkinen & Martin 2005, 87.) Surutyössä tukemisen tavoitteena on surevan perheen terveyden tukeminen. Siinä korostuu huolenpito, läsnäolo sekä surevan yksilöllisten tarpeiden huomioiminen. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 129-130.)

Surevan kanssa vuorovaikuttamisessa tärkeintä eivät ole oikein valitut fraasit. Myötätuntoansa voi osoittaa pahoittelemalla tapahtunutta, mutta myötäelämistään voi osoittaa myös sanattomasti, kosketuksella tai vaikkapa halaamalla. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 133.)

Sairaalapastorin tapaamista voi tarjota jokaiselle perheelle, vakaumuksesta riippumatta. Keskusteluavun kynnyks pitäisi tehdä mahdollisimman matalaksi. Esimerkiksi tapaamisehdotus tulisi pukea muotoon, jossa vanhempien ei itse tarvitse ottaa yhteyttä vaan tarjotaan, että hoitaja soittaa pastorille perheen puolesta. (Varpenius 2012.)

*Usein käydään – – läpi sitä, että mitkä on ne faktat – – miksi on siihen päädytty – –, usein haluan, että he toistaa sen, että he ymmärtää sen [diagnoosin] – – kun sen itse sanoo niin sen ehkä omaksuu tai ymmärtää paremmin. Ja sitten sitä pohdiskelua, että mikä on lapselle parhaaksi. (Varpenius 2012.)*

Myös sisarusten surun huomioiminen on tärkeää. Lapsi suree siinä, missä aikuinenkin, mutta sen ilmenemisen muoto on sidoksissa hänen ikäänsä ja kehitysvaiheeseensa. Kaikki lapset oireilevat ja ilmaisevat surua tavoin, jotka ovat heille ominaisimpia. Lapsen surun tunnistaminen on tärkeää, jotta häntä voidaan tukea siinä hänen tarpeitansa vastaavalla tavalla. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 90-92.)

Puolisot voivat olla paras tuki toinen toisilleen, vaikka muu kriisiapu pettäisikin. Suru haastaa parisuhteen kantimia, mutta äärimmäisen hädän hetkellä oma puoliso saattaa olla kaikkein paras kuuntelija ja lohduttaja. Kaikkien pariskuntien kohdalla ei näin kuitenkaan ole. Jotkut pariskunnat surevat eri tahtiin ja joissain tapauksissa menetyksen taakka saattaa jopa johtaa parisuhteen päättymiseen. (Väisänen 1996, 75-80.)

## 11 PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

Kun raskaus keskeytetään sikiöindikaatioin, on tärkeää, että epäily varmistetaan tutkimuksin. Näissä tilanteissa perhe tarvitsee perinnöllisyysneuvontaa tutkimustulosten varmistuttua. (Salonen 2005, 2097-2201.) Perheet voivat ohjautua perinnöllisyysneuvontaan lukemattomista eri syistä. Emme tässä paneudu tarkemmin erilaisten diagnoosien ohjaamiseen ja neuvontaan, vaan rajaamme kappaleen käsittelemään perinnöllisyysneuvontaa yleisesti.

Perinnöllisyysneuvonnan tavoitteena on antaa perheelle luotettavaa tietoa taudista, sen periytymisestä ja uusiutumisriskistä ymmärrettävässä muodossa. Perinnöllisyysneuvonnassa pyritään luotettavaan diagnoosiin, jotta mahdollinen toistumisriski voidaan päätellä. Suuri osa perinnöllisistä sairauksista on niin harvinaisia, että se hankaloittaa oikean diagnoosin muodostamista. Jos diagnoosi kuitenkin selviää, selviävät yleensä samalla myös ennuste, tarve lisätutkimuksille sekä periytymistapa. (Kääriäinen 2006, 281-282.) Perinnöllisyyslääketiede pohjaa vahvasti nondirektiiviseen periaatteeseen, eli pyrkimykseen olla ohjailematta asiakkaan ratkaisuja. Perinnöllisyysneuvonnassa kerrotaan taudista ja sen ennusteesta mahdollisimman perusteellisesti ja rehellisesti, vaikkakin se voi olla perheelle raskasta kuultavaa. Tämän taustalla on ajatus siitä, että annetun tiedon perusteella perhe tulee tekemään suuriakin päätöksiä, kuten hankkivatko he uuden lapsen. (Kääriäinen & Ukkola 1998, 247, 256.)

Suurin osa kromosomipoikkeavuuksista on satunnaisia ja näin ollen niiden toistumisriski on pieni. Kokonaisväestöön verrattuna riski on kuitenkin hieman suurempi, jonka takia näille perheille tavataankin tarjota mahdollisuutta sikiön kromosomitutkimuksiin seuraavissa raskauksissa. Tätä käytäntöä puoltaa myös vanhempien suuri huoli asiasta. (Kääriäinen & Ukkola 1998, 250-252.)

Perinnöllisyysneuvonta koetaan yleisesti hyvänä ja annettu tieto ymmärretään useimmiten oikein. Vanhemmat mieltävät ikävätkin uutiset positiivisempana kuin epätietoisuuden. Joissain tapauksissa kuitenkin vanhempien on vaikea uskoa saamaansa tietoa ja haluavat kuulla toisenkin lääkärin mielipiteen asiasta. Perinnöllisyysneuvontayksiköissä ollaan varauduttu tukemaan perheitä vaikeissa tilanteissa ja tarvittaessa ohjaamaan heidät mielenterveydenhoidon ammattilaisten pariin. (Kääriäinen & Ukkola 1998, 255.)

## 12 EETTISET ONGELMAT

Kansainvälisen sairaanhoitajanliiton velvollisuuseettiset ohjeet listaavat hoitotyön neljä perusvastuualuetta: terveyden edistämisen ja ylläpitämisen, sairauden ehkäisemisen ja kärsimyksen lievittämisen (Fry & Johnstone 2002, 66). Myös kätilöjen ammattikunta seuraa omien eettisten ohjeidensa lisäksi sairaanhoitajien eettisiä ohjeita (Leino-Kilpi & Välimäki 2009, 199). Vaikka hoitoalan ammattilainen noudattaisikin näitä periaatteita, hän voi kohdata eettisiä ristiriitatilanteita (Fry & Johnstone 2002, 66). Soveltaen ajatusta kätilötyöhön, voidaan tämän ongelman eettisessä tarkastelussa huomioida myös kätilötyön erityispiirteet. Kätilötyössä on lähes aina kyse vähintään kahden ihmisen hyvinvoinnista (Leino-Kilpi & Välimäki 2009, 198). Sikiö on äitinsä sisällä, muttei kuitenkaan osa äitinsä kehoa. Näin ollen voidaan joissain tilanteissa puhua osapuolten välisistä eturistiriidoista. (Saarni 2005, 60.)

Eettisyyden tulisi olla keskeisessä asemassa, kun hoidetaan raskautta, joka on komplisoitunut sikiöanomalian takia. Hoitavan tahon tulisi tarkastella sekä syntymättömän, että äidin oikeuksia ja löytää niiden välinen eettinen tasapaino. (Chervenak, McCullough, Skupski & Chasen 2007, 6.)

Sikiöseulontoja on perusteltu lisääntymisen autonomialla ja kansanterveydellä. Alunperin seulontojen perusteina käytettiin yksinomaan kansanterveyden ja –talouden kohe-  
nemista, siis poikkeavuuksien vähenemisenä ja terveydenhuollon säästöinä. Nämä perustelut sisältävät oletuksen siitä, että merkittävä osa poikkeavista raskauksista keskeytettäisiin. Näin ollen viime vuosina seulontojen perusteleminen perheiden lisääntymisautonomialla on yleistynyt. Tämä tarkoittaa sitä, että seulonnat tarjoavat perheille mahdollisuuden tehdä lisääntymistänsä koskevia päätöksiä. (Louhiala & Launis 2009, 132-133.)

Tutkimuksilla on osoitettu, että seulontojen vapaaehtoisuus ei aina sikiöseulontojen kohdalla toteudu optimaalisella tavalla. Vaikka seulonnat perustuvatkin suostumukseen, raskaana oleva voi kokea, että niistä on vaikea kieltäytyä. (Louhiala & Launis. 2009, 134.)

Raskauden keskeyttämiseen liittyy lähes aina eettisiä ongelmia (Leino-Kilpi & Välimäki 2009, 204). Perusongelmana on ihmiselämän alkamisen ajankohdan määrittäminen (Salo & Tähtinen 1996, 114). Yksilön elämä alkaa ja loppuu joskus. Pohdittaessa raskauden keskeytyksen eettisyyttä, joudutaan kohtaamaan moraalisesti haastava kysymys: milloin ihmisyksilöllä alkaa olla oikeuksia? Hedelmöittymisen ja syntymän välille voidaan asettaa useampia moraalisesti merkittäviä etappeja, jotka voitaisiin katsoa raskauden keskeyttämisen eettisiksi rajoiksi. Näitä voisivat olla alkion kiinnittyminen kohtuun noin viikon kuluttua hedelmöityksestä, sikiön aivotoinnin alkaminen 7-9. raskausviikolla tai sen kyky säilyä elossa kohdun ulkopuolella varhaisimmillaan 23. raskausviikolla tai tuntea kipua arviolta 26. raskausviikolla. (Louhiala & Launis 2009, 75-77.)

Ei ole olemassa biologista, filosofista, juridista, eettistä eikä teologista, yksiselitteistä ratkaisua tähän ongelmaan. Tästä johtuen ennen syntymää sikiön ihmisoikeudet ja asema ovatkin epäselvät. Ihmisyyden alkamisen ajankohdan määrittelemine onkin yleisesti vakiintunut olennaiseen asemaan pohdittaessa raskauden keskeyttämistä ja sitä hetkeä, mistä alkaen yhteiskunnan tulee suojella syntymätöntä. Suomalainen lainsäädäntö on säädetty tukemaan ehdottomaksi ajalliseksi takarajaksi sitä ajankohtaa, jolloin sikiö selviäisi hengissä kohdun ulkopuolellakin. (Saarni 2005, 60-61.) Teknologia kehittyy, mikä saattaa tulevaisuudessa siirtää tätä rajaa varhaisemmaksi (Louhiala & Launis 2009, 76)

Tälle eettiselle takarajalle löytyy myös kansainvälisessä, filosofisessa pohdinnassa haastajia. Artikkelissaan “Choice and Rights: Eugenics, Genetics and Disability Equality” (1998) Shakespeare esittää, että lainsäädäntö, jossa abortin ajallinen takaraja on pidempi, mikäli sikiöllä todetaan poikkeavuus, on epätasa-arvoinen. Se asettaa poikkeavan sikiön tervettä sikiötä huonompaan asemaan. Shakespearen mukaan lainsäädännön tulisi olla yhtenäinen ja abortin takarajan saman kaikille aborteille. (Shakespeare 1998, 671.)

Vaikka sikiön oikeudet ja asema ovat vaikeasti määriteltäviä, siihen ei tulisi koskaan suhtautua välinpitämättömästi. Myöskään raskauden keskeyttämisestä ei saisi tulla arkipäiväistä missään tilanteessa. (Saarni 2005, 61.)

### 13 OPINNÄYTETYÖ TUOTOKSENA

Tuotoksellinen opinnäytetyö voidaan tehdä vaihtoehtona perinteiselle, tutkimukselliselle opinnäytetyölle. Sen tulos on konkreettinen tuote, joka laaditaan jonkin tahon käytettäväksi. Tuotoksellisen opinnäytetyön tavoitteena on toiminnan ohjeistus, järjestäminen tai järjeistämisen. Tämä tapahtuu luomalla tuote, joka voi olla esimerkiksi opas. Opinnäytetyön tavoitteena tulisi olla työelämälähtöisyys, sekä käytännönläheisyys tutkimuksellisesti toteutettuna. Tuotoksen lisäksi opinnäytetyöhön kuuluu raportin laatiminen, jossa kuvaillaan opinnäytetyöprosessia ja tuloksia. Opinnäytetyöstä tulee käydä ilmi tekijöiden riittävä oman alansa tietojen ja taitojen hallinta. Tuotokseen suuntaavan eli toiminnallisen opinnäytteen painotuksen kohteita ovat tuotoksen käytettävyys sekä toimivuus suhteessa sen kohderyhmään. Tämä edellyttää tekijöiltään tuotosideaa ja tavoitteiden asettamista. (Vilka & Airaksinen 2004, 9-10, 65, 106.)

Kun päätetään tehdä tuotoksellinen opinnäytetyö, tulee miettiä tuote, joka palvelee kohderyhmää parhaiten. Useimmiten tuotos on jokin painotuote, esimerkiksi perehdytyskansio tai sähköisessä muodossa tuotettu työ. (Vilka & Airaksinen 2004, 52-53.)

Lähestymme opinnäytetyötämme tutkimuksellisen kehittämistoiminnan näkökulmasta. Tätä menetelmää käyttäen pyrimme tuottamaan käyttökelpoista materiaalia laadullista tutkimusotetta hyödyntäen. (Toikko & Rantanen 2009, 155-157.) Opinnäytetyössämme olemme päätyneet tuotokselliseen menetelmään, koska se palvelee yhteistyökumppanimme tarkoituksia otollisimmin. Opinnäyttemme laatimisessa käytämme kuitenkin myös muita, empiirisiä tutkimusmenetelmiä, joiden avulla tuotoksemme sisältö saadaan vastaamaan parhaalla mahdollisella tavalla aineiston kohderyhmän tarpeita. Oppimateriaalin tuottamista varten laadimme taustoja kartoittavan kyselyn, jonka tavoitteena on kerätä hoitohenkilökunnan kokemuksia selektiivisten aborttien hoidosta mahdollisimman laajasti valtakunnallisella tasolla sekä selvittää, mitä ammattilaiset toivoisivat aihetta koskevan opetus- ja ohjausmateriaalin sisältävän. Kyselyn ja kirjallisen aineiston tutkimisen lisäksi kartoitamme opinnäytetyömme taustoja myös asiantuntijahaastatteluin.

## 14 OPINNÄYTTEEN TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE

Tämän opinnäytetyön tarkoitus on tuottaa sähköinen ohjaus- ja oppimateriaali aborteista, jotka tehdään sikiöindikaatioin. Ohjausmateriaali on suunnattu ammattilaisille, mutta soveltuu hyödynnettäväksi myös kättilötyön opetuksessa. Opinnäytetyö tehdään yhteistyössä erään yliopistollisen sairaalan kanssa, minne valmis tuotos saatetaan hoitohenkilökunnan käyttöön. Lisäksi yhteistyötä kanssamme ovat tehneet eräät sairaanhoitopiirit ja sairaalat. Opinnäytteemme tuotos toimii samalla kättilötyön suuntautumisvaihtoehdon kehittämistehtävänä.

Tämän opinnäytetyön tehtävänä on selvittää:

1. Millainen on selektiivisten raskaudenkeskeytyksien hoitopolku genetiikan perusteista perinnöllisyysneuvontaan?
2. Mitä asioita alan ammattilaiset kaipaavat ohjekansioon, jotta tästä tulisi mahdollisimman hyvin tarpeita vastaava?

Opinnäytetyön tavoitteena on tuotettavan aineiston avulla lisätä nykyisten ammattilaisten ammattitaitoa parantamalla heidän tietouttaan sikiöindikaatioin tehdystä raskaudenkeskeytyksestä. Tällä pyritään auttamaan henkilökuntaa potilasohjaustilanteissa ja näin ollen kehittämään potilastyytyväisyyttä.



## 15 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

### 15.1 Tutkimusaineiston kerääminen

Tutkittavaa aineistoa voidaan kerätä useita erilaisia menetelmiä hyödyntäen. Tavallisia tiedon keräämisen tapoja ovat esimerkiksi haastattelut, kyselylomakkeet ja erilaiset havainnoinnin muodot. Kun halutaan selvittää, mitä tutkittavan otoksen henkilöt ajattelevat tai uskovat, kannattaa tiedon keräämisen menetelmäksi valita haastattelu tai kysely. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2009, 183-184.)

Laadullisella eli kvalitatiivisella aineistolla tarkoitetaan yksinkertaistettuna ilmiösultaan tekstin muodossa olevaa aineistoa, joka on syntynyt tutkijasta riippuen tai riippumatta. Tästä esimerkkeinä voidaan luetella vaikkapa haastattelut, omaelämäkerrat, kirjeet ja yleisönosaston kirjoitukset. (Eskola & Suoranta 1998, 15.)

Opinnäytetyömme tutkimusosiossa päädyimme aineistonkeräämisen menetelmänä kyselytutkimukseen. Tämän lisäksi teimme kaksi asiantuntijahaastattelua, joilla pyrimme syventämään opinnäytetyön asiasisältöä.

### 15.2 Kyselytutkimus

Tutkimus on työkalu, jonka avulla voidaan parantaa ideaa tai tuoda epäselviin asioihin selvyyttä. Se on yksinkertainen tapa tiedon keräämiseen. (Coombes 2001, 1.) Tutkimusprojektissa tarvitaan monipuolisia taitoja: taitoa prosessoida ja hallinnoida asioita, analysoida tuloksia, sekä taitoa esittää ajatuksensa ja löydöksensä muille. Esittämisen taitoja ovat sekä suulliset että kirjalliset raportointitaidot, joilla yleisöä tiedotetaan tutkimustuloksista. (Robson 2007, 8.)

Aivan projektin alussa tulisi kartoittaa strategia siitä, mitä metodeja aiotaan käyttää. Kun tutkimuksen lähestymistapa on valittu, on sen vaihtaminen kesken projektin erittäin haasteellista. Yleensä tutkimuksilla on tiukat aikarajoitukset ja koska tutkimusprojektit ovat yleensä kertaluontoisia, ne epäonnistuvat herkästi, mikäli tutkimus ei alun alkaen ole hyvin laadittu. (Denscombe 2007, 12.)

Ennen tutkimuksen toteuttamista on tärkeää laatia tutkimussuunnitelma, jossa määritellään projektin tavoitteet eli se, mitä tutkimuksella halutaan saavuttaa. Siten määräytyvät myös tutkimuksen kohdejoukko ja kysymykset, joihin vastauksia etsitään. Mikäli tutkimuksen tavoitteet ovat epämääräiset, yleensä myös tulokset ovat epäselvät. (Sue & Ritter 2007, 18.)

Kyselytutkimuksen ohkeen on yleensä hyvä laatia saate, jossa kerrotaan tutkimuksen taustoista sekä ohjeistetaan vastaajaa toimimaan tutkijan ohjeiden mukaisesti. Koska kaikki vastaajat eivät paneudu perusteellisesti saateohjeisiin, tulisi kysymyksiin vastaaminen tehdä kuitenkin mahdollisimman yksiselitteiseksi ilman vastausohjeitakin. Tästä huolimatta saatekirjelmällä on positiivinen, rohkaiseva vaikutus vastaajiin: saate selvittää mihin tutkija kyselyllään pyrkii. (Aaltola & Valli 2007, 106; Gillham 2000, 38.)

Yleensä kyselytutkimukset rakennetaan niin, että vastaaja voi valita valmiiden vaihtoehtojen pohjalta. Toisinaan kyselyn laatija toivoo vastaajalta avointa vastausta. Avoimiin kysymyksiin saatujen vastausten pohjalta tutkija luokittelee vastaukset ennalta suunnittelemiinsa kategorioihin. Avointen kysymysten suunnittelematon käyttö voi koitua ongelmaksi tutkimusaineistoa analysoitaessa. Erityisesti suurella vastaajajoukolla useiden avointen kysymysten esittäminen voi olla työlästä. (Coombes 2001, 124; Robson 2007; 79.) Kysymysten muodostamisessa tulisi muutoinkin noudattaa harkintaa, sillä huolellisesti rakennettu kyselylomake ennaltaehkäisee tulosten vääristymistä esimerkiksi vastaajan väärintymmärryksen takia. Kysymysten tulisikin olla yksiselitteisiä, eivätkä ne saa johdatella vastaajaa. (Aaltola & Valli 2007, 102.)

### **15.3 Kyselytutkimuksen laatiminen**

Kyselylomakkeemme (liite1) on toteutettu Surveypalin käyttöömme tarjoamalla kyselysovelluksella, jolla olemme laatineet tutkimuksemme e-lomakkeelle. E-lomake on edullinen ja vastaajaystävällinen tapa toteuttaa kysely (Czaja & Blair 2005, 35). Internetin hyödyntäminen kyselytutkimusta suorittaessa voi nopeuttaa aineiston keräämistä huomattavasti. (Davies 2007, 29). Kyselylomakkeella voidaan yleensä tavoittaa helposti laaja tutkimusaineisto. Tiedon keräämisessä hyvin suunniteltu kyselylomake on tehokas, sillä se säästää aikaa ja vaivannäköä haastatteluun verrattuna. Kun tutkimuksella on tiukat aikarajat, e-kysely on paras vaihtoehto nopeiden tulosten saamiseen. (Sue & Rit-

ter 2007, 5.) Sähköisessä muodossa oleva aineisto on myös suoraan analysoitavissa, mikä poistaa lyöntivirheiden mahdollisuuden verrattuna käsin syötettyihin tutkimustuloksiin. (Aaltola & Valli 2007, 111). Luotettavuutta haastatteluun nähden parantaa myös se, että jokainen kysymys esitetään jokaiselle koehenkilölle täysin samanlaisessa muodossa. (Aaltola & Valli 2001, 101.) Vaikka e-kysely onkin vastaajalleen vaivaton, silti usein tutkija joutuu lähettämään kohdejoukolleen muistutusviestejä, jotta päästään tavoiteltuun vastausprosenttiin (Sue & Ritter 2007, 5).

Kyselylomakkeessamme olemme aloittaneet taustakysymyksillä, joita voimme tarvittaessa hyödyntää aineistoanalyysissä selittävinä muuttujina (Aaltola & Valli 2007, 103). Tämän jälkeen kyselymme jatkuu avoimilla, ongelmanasettelun kannalta merkityksellisillä kysymyksillä. Kysymykset ovat järjestetty niin, että lomakkeen alkuosan kysymykset ovat yksinkertaisempia ja kyselyn loppuosaan olemme sijoittaneet enemmän pohdintaa vaativia kysymyksiä. Johdattelevia kysymyksiä olemme välttäneet. (Aaltola & Valli 2001, 100.) Kysymyksiä oli yhteensä 10 kappaletta. Pyrimme minimoimaan kyselyyn kuluvan ajan, jotta vastaaminen ei veisi liikaa aikaa ja siten kävisi vastaajalle turhauttavaksi. (Czaja & Blair 2005, 40-43.) Kontrollikysymyksiä emme ole käyttäneet (Aaltola & Valli 2001, 100-101).

Kyselylomakkeemme on laadittu siten, että se täyttää tutkimuseettisen neuvottelukunnan laatimat ohjeet, jotka koskevat ihmistieteisiin luettavia tutkimuksia. Eettiset periaatteet voidaan jakaa kolmeen osa-alueeseen; tutkittavan itsemääräämisoikeuden kunnioittamiseen, vahingonteon välttämiseen sekä yksityisyyteen ja tietosuojaan. (Tampereen yliopisto, 2009.) Kyselylomakkeemme on laadittu siten, että tunnistetiedot ovat epäsuoria, jolloin vastaajien anonymiteetti säilyy. Kyselyyn vastaaminen tulkitaan suostumukseksi.

#### **15.4 Tutkimuksen kohdejoukko**

Taustakyselyn kohdejoukkoa valitessa halusimme, että otos olisi riittävän kattava, jotta opinnäytteen tuotos, eli perehdytysmateriaali vastaisi mahdollisimman hyvin tilaajansa tarpeita. Aineiston riittävyttä voidaan määritellä esimerkiksi saturoitumisella, jolla tarkoitetaan tilannetta, jossa aineisto alkaa toistaa itseään. (Tuomi & Sarajärvi 2011, 87.) Valitsimme kohdejoukoksi valtakunnallisesti kaikki yliopistolliset sairaalat sekä

keskussairaalat, joissa raskaudenkeskeytyksiä toteutetaan. Valintaa ohjaili oletus siitä, että kaikki sairaalat eivät lähtisi mukaan tutkimukseen. Halusimme kuitenkin varmistaa riittävän laajan tutkimusaineiston.

Tutkimuksen kohteeksi valitsimme kaikki kätilöt, terveydenhoitajat, sairaanhoitajat, lastenhoitajat perushoitajat ja hoitotyön opiskelijat, jotka työssään kohtaavat geneettisiä raskaudenkeskeytyksiä. Tämän valinnan taustalla oli oletus siitä, että kyseisien ammattiryhmien edustajat työskentelevät selektiivisten aborttien parissa.

## 15.5 Kyselytutkimuksen kysymykset

### **Kysymykset 1 – 3:**

Näillä kolmella monivalintakysymyksellä pyrimme kartoittamaan kyselyyn vastanneiden ammatin, sairaanhoitopiirin, jossa he työskentelevät sekä työkokemuksen työvuosina. Kysymykseen on helppo ja nopea vastata. Taustatietoja kartoitettavia kysymyksiä pystyimme hyödyntämään tutkimusaineistoa tarkasteltaessa esimerkiksi sairaanhoitopiireittäin.

**Kysymys 4: Onko toimipisteessäsi ohjeistusta koskien geneettisin perustein tehtävää raskaudenkeskeytystä? Vastausvaihtoehdot: on, ei, on – mutta ei riittävän kattavaa.**

Tällä kysymyksellä halusimme kartoittaa kuinka monessa kyselyn tavoittaneissa toimipisteissä ohjeistus on jo olemassa. Kysymyksellä tarjottiin myös mahdollisuutta arvioida olemassa olevan ohjeistuksen riittävyttä.

**Kysymys 5: Kuinka usein olet kohdannut geneettisiä raskaudenkeskeytyksiä työssäsi? Vastausvaihtoehdot: en koskaan, muutamia urani aikana, muutamia vuodessa, miltei kuukausittain.**

Tällä kysymyksellä pyrimme kartoittamaan ilmiön yleisyyttä sekä valtakunnallisesti, että toimipisteittäin. Meitä kiinnosti myös, kuinka usein yksittäisen hoitajan kohdalle geneettinen keskeytys sattuu. Jälkimmäinen kysymys antaisi myös tietoa siitä, kuinka paljon ohjeistusta aiheesta kaivattaisiin.

**Kysymys 6: Kuinka hyvin tunnet hoitopolun sikiöseulonnoista keskeytyksen jälkeiseen hoitoon? Vastausvaihtoehdot: en lainkaan, olen tutustunut, en osaa sanoa, tunnen pääpiirteittäin.**

Tällä kysymyksellä pyrittiin kartoittamaan yksittäisten vastaajien tietämystä ilmiöstä.

**Kysymys 7: Mistä osa-alueesta haluaisit kartoittaa tietojasi enemmän? Esimerkiksi sikiöseulonnat, lääkehoito, surutyössä tukeminen...**

Tällä avoimella kysymyksellä halusimme selvittää ne ilmiön osa-alueet, jotka ovat hoitohenkilökunnalle vähiten tuttuja ja joista he haluaisivat lisätietoa. Tämän lisäksi meitä kiinnostivat myös avoimen vastauksen mahdolliset perustelut.

**Kysymys 8: Minkä koet vuorovaikutustilanteissa kaikkein haastavimmaksi?**

Tällä avoimella kysymyksellä pyrittiin selvittämään, mitkä geneettisen raskaudenkeskeytykseen hoitamiseen liittyvät vuorovaikutustilanteet kuormittavat hoitohenkilökuntaa eniten.

**Kysymys 9: Mitä mielestäsi henkilökunnan ohjekansioon tulisi sisällyttää koskien geneettisiä keskeytyksiä?**

Tällä avoimella kysymyksellä haluttiin parannusehdotuksia sekä jo olemassa oleviin ohjeistuksiin sekä toiveita myös niiltä toimipaikoilta, joilla ohjeistusta aiheesta ei vielä ollut. Kysymyksellä pyrittiin myös tarkentamaan jo kysymyksessä 4 tiedusteltua aihetta. Kysymys 9 on kyselymme kulmakivi, sillä siinä tiedustellaan suoraan sitä, mitä tutkimuksellamme lähtökohtaisesti halusimme selvittää: *mitä ohjekansiossa tulisi olla?*

**Kysymys 10: Kerro omin sanoin työssäsi kohdanneestasi erityisen haastavasta kysymyksestä/ tilanteesta, joka on liittynyt geneettisiin syin tehtyyn raskaudenkeskeytykseen.**

Tällä avoimella kysymyksellä toivoimme vastauksia, joista saataisiin sekä käytännön esimerkkejä että neuvoja ohjeistukseen sekä opinnäytetyön teoriaosuuteen. Kätilötyön opiskelijoina meitä luonnollisesti kiinnosti myös kuulla tutkimaamme aiheeseen liittyviä tarinoita käytännön työelämästä.

## 15.6 Asiantuntijahaastattelut

Asiantuntijahaastattelussa asiantuntijan osaaminen on keskeisessä asemassa. (Ruusu- vuori & Tiittula 2005, 33-34). Opinnäytetyössämme olemme päätyneet kahteen asian- tuntijahaastatteluun. Niillä pyrimme syventämään opinnäytetyön teoriatietoa ja tuomaan asiantuntijoiden kokemuspohjaista näkökulmaa.

Keskustelu rakentuu haastatteluksi kysymysten ja vastausten kautta (Ruusu- vuori & Tiit- tula 2005, 26). Haastattelutilanteessa ollaan suorassa vuorovaikutuksessa tutkittavan kanssa. Tämä tekee siitä menetelmänä hyvin joustavan: se mahdollistaa tiedonhankin- nan muovautumisen tarvittaessa itse tilanteessa. Haastattelututkimuksen valitseminen on kannattavaa, mikäli halutaan selventää vastauksia ja syventää saatavia tietoja, sekä sijoittaa haastateltavan puhe laajempaan kontekstiin. (Hirsjärvi & Hurme 2001, 34-35.)

Opinnäytetyötämme varten toteutimme kaksi asiantuntijahaastattelua. Haastattelimme kesäkuussa 2012 Tampereen yliopistollisen sairaalan Äitiyspoliklinikan kättilö Susanna Myrskyrantaa, sekä joulukuussa 2012 sairaalapastori Taru Varpeniusta. Haastattelut nauhoitettiin mp3-tiedostoiksi. Nauhat purettiin ja litteroitiin kokonaisuudessaan Word- tekstitiedostoiksi. Litteroimisella tarkoitetaan haastatteluaineiston tekstimuotoon saat- tamista. Tutkimusaineisto tulisi aina olla kuva- tai tekstimuodossa. Haastatteluaineiston tekstimuotoon saattaminen helpottaa myös aineiston analysointia huomattavasti. (Vilk- ka 2005, 115.)

## 15.7 Tutkimusaineiston analyysi

Tutkimustulokset on esitelty kyselyn tutkimuskysymysten mukaisesti. Tutkimustulosten yhteydessä on esitetty lainauksia saaduista vastauksista havainnollistamaan tuloksia ja vastaajien kokemuksia. Tutkimusaineisto on jäsennelty aineistolähtöisen sisällönanalyy- sin periaatteiden mukaisesti. Sisällönanalyysillä pyritään systemaattisesti luomaan tut- kimusaineistosta selkeä kokonaisuus. Aineistosta eritellään tutkimuksen kannalta kiin- nostavia ilmiöitä ja niihin liittyviä asioita. Tutkimusaineistosta etsitään yhtäläisyyksiä ja eroavaisuuksia, joista muodostetaan ylä- ja alakategorioita (Tuomi & Sarajärvi 2011, 93-95, 111; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013,163-164.) Sisällön analyysissä teksti pelkistetään, jotta tutkittavasta ilmiöstä voidaan tunnistaa sen ominaispiirteet tii-

vistetyssä muodossa (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2001, 23). Analysoitavasta informaatiosta jätetään pois kaikki epäoleellinen (Tuomi & Sarajärvi 2011, 111).

Tutkimuksen vastaukset tulostettiin. Yhteensä tekstiä tuli 83 sivua fontilla Times New Roman, kun fonttikoko oli 12 ja riviväli 1,5. Tekstistä haettiin alleviivaamalla asiakokonaisuuksia, jotka olivat merkityksellisiä kyselytutkimuksen kannalta. Analyysissä jätettiin huomioimatta puhtaasti tulkinnanvaraiset vastaukset. Asiakokonaisuudet pelkistettiin seuraavan esimerkin mukaisesti.

**Kysymys: Mitä mielestäsi henkilökunnan ohjauskansioon tulisi sisällyttää koskien geneettisiä keskeytyksiä?**

**Vastaus 1:** *"Ensiksikin ihan konkreettinen hoitopolku, miten asia etenee, kun uä:ssä löytyy jokin vakava poikkeavuus. Mihin yhteys, mitä seuraavaksi tapahtuu. Henkilökunta tarvitsee selkeät ohjeet ja vanhemmat tarvitsevat konkreettista neuvontaa, mitä ja milloin tapahtuu ja mitä kaikki tarkoittaa. Hyvä peruspaketti, mihin kättilön hyvä palata, kun asia omalle kohdalle sattuu. Jotain konkreettista materiaalia vanhemmille kotiin luettavaksi."*

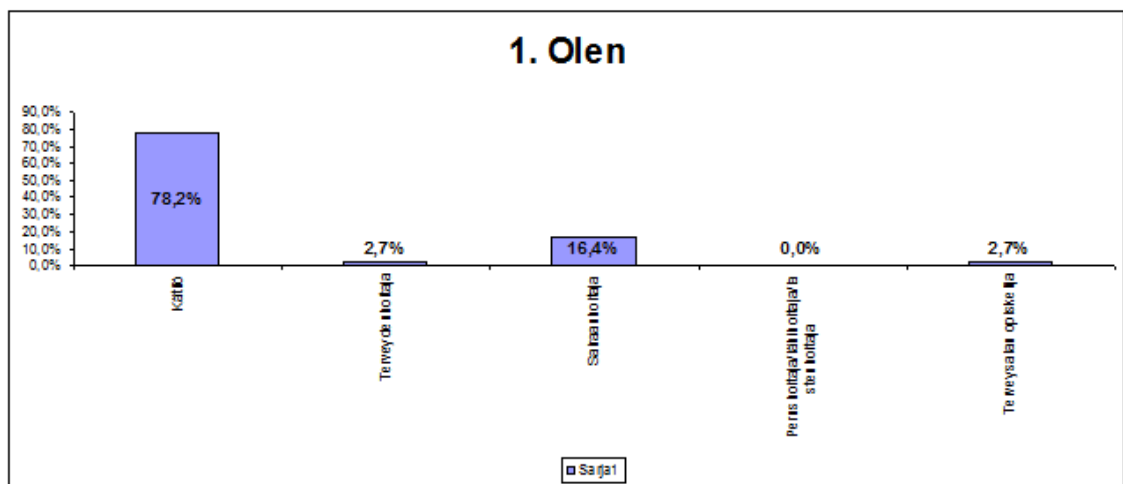
**Vastaus 2:** *"Hyvä ohjauskansio vastaa yleisimpiin kysymyksiin, mitä hoidettaessa voi nousta esiin, sekä evästää hoitajaa siitä, mistä tarkentavaa tietoa tarvittaessa löytyy. Lisäksi potilaalle annettava materiaali, jonka saa kotiin mukaan, kuuluu hyvän ohjauskansion sisältöön."*

**Pelkistys:** *"Hoitopolku sekä perheelle luovutettava materiaali"*

## 16 TULOKSET

### 16.1 Taustoja kartoittavat kysymykset

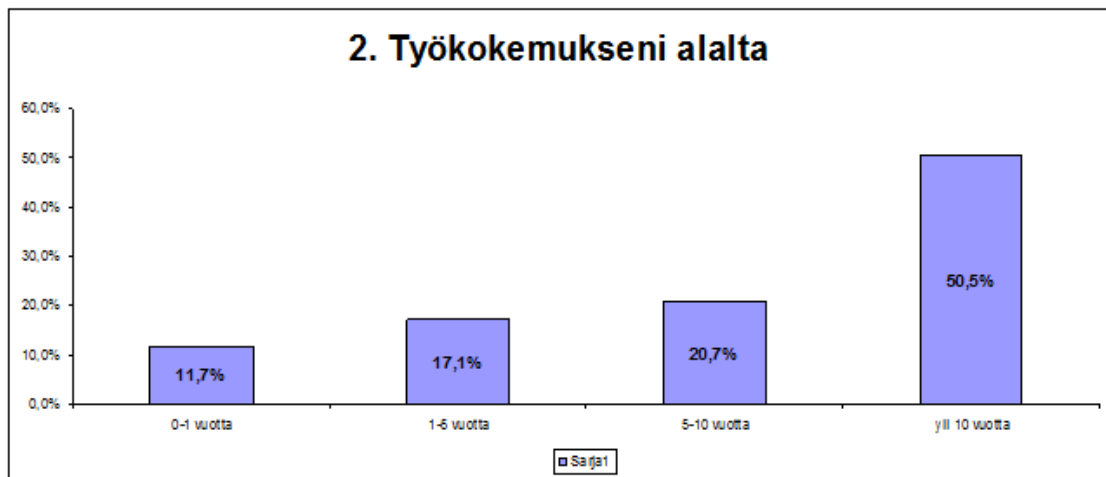
Kyselyymme vastasi kahdeksankymmentäkuusi kättilöä, kolme terveydenhoitajaa, kahdeksantoista sairaanhoitajaa sekä kolme terveystalouden opiskelijaa. 9 jätti vastaamatta ammattia seulovalle kyselyyn. Näin ollen kyselyymme vastasi yhteensä 119 terveydenhuollon ammattilaista.



Kuvio 1: Vastausjakauma kyselyyn 1.

Noin puolella vastanneista (50,5 %) oli alalta yli 10 vuoden työkokemus. Alle yhden vuoden työskennelleitä oli 11,7 % vastaajista. Enemmän kuin yhden vuoden mutta alle viisi vuotta työelämässä olleita oli 17,1 % ja 20,7 % vastaajista oli työskennellyt terveydenhuollossa viidestä kymmeneen vuoteen.





Kuvio 2: Vastausjakauma kysymykseen 2.

Seuraavaksi kyselyssä tiedusteltiin vastaajien työnantajaa, eli sairaanhoitopiiriä. Kysymyksellä haluttiin mahdollisuus eritellä vastausaineistoa kunkin osallistuneen sairaanhoitopiirin mukaisesti. Suurin vastaajaryhmä 35:llä (29,1 %) vastauksella tuli Pirkanmaan sairaanhoitopiirin alueelta. Toiseksi eniten, eli 21 (17,3%) vastausta, tuli sekä Etelä-Suomen sairaanhoitopiiristä, että Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiristä. Päijät-Hämeen sosiaali- ja terveystyöntekijä alueelta tuli yhteensä 20 vastausta (16,6 %), Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä 9 (7,3 %) vastausta, Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiristä 4 (3,6 %) ja Lapin sairaanhoitopiiristä yksi vastaus (0,9 %). 10 (8,2 %) vastaajaa olivat muista sairaanhoitopiireistä. Nämä olivat Kainuun, Kanta-Hämeen, Pohjois-Savon, Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirit ja Etelä-Karjalän sosiaali- ja terveystyöntekijäpiiri.



Kuvio 3: Vastausjakauma kysymykseen 3.

## 16.2 Henkilökunnan kokemukset geneettisen keskeytyksen hoito-ohjeista ja hoitopolusta



Kuvio 4: Vastausjakauma kysymykseen 4.

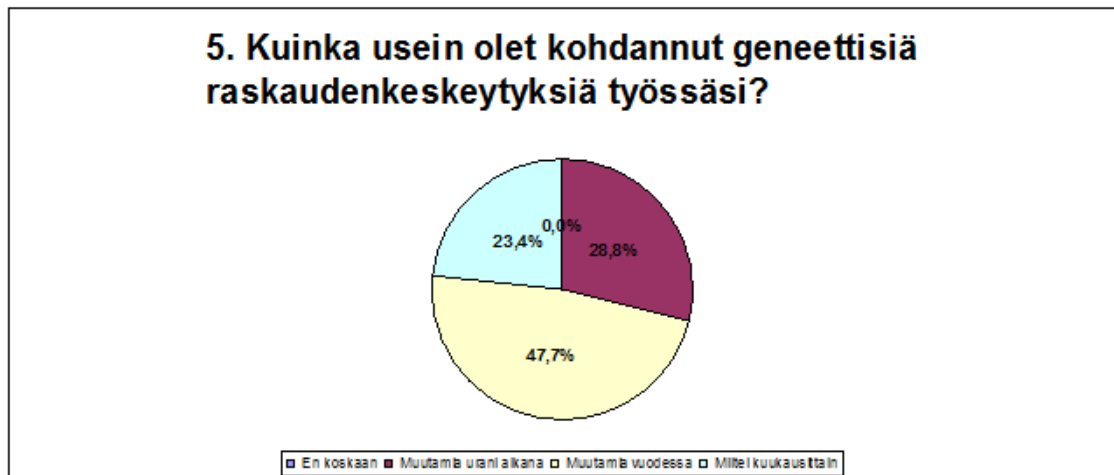
Vastaajilta tiedusteltiin toimipisteestä löytyvästä ohjeistuksesta. Valtaosa, eli 96 vastaajaa (81,1%) totesi työpaikaltaan löytyvän ohjeet. Yhdentoista vastaajan (9,0%) mukaan ohjetta geneettisistä raskaudenkeskeytyksistä ei ollut toimipisteessä ollenkaan. Kaksi-toista vastaajaa (9,9%) koki, että toimipaikasta löytyvät ohjeistukset eivät olleet riittävät. Kysymykseen liittyvään tarkennukseen vastaajat nostivat esille erityisesti sikiöstä otettavien näytteiden ohjeistukset, selkeän työnjaon tärkeyden, sekä vanhempien kysymyksiin vastaamisen vaikeuden.

*"Yleisesti otettavat näytteet sikiöstä ja ohjeet näiden ottamisesta. Käytännön asioita pitäisi sopia sairaalamme sisällä paremmin, kuka tulee mahdollisesti keskustelemaan äidin kanssa, kuka sanelee obduktiopyynnön yms."*

*"Olisi tärkeä olla kattavampi käsitys koko keskeytysprosessin hoitopolusta, jotta osaisi vastata vanhempien vaikeisiin kysymyksiin."*

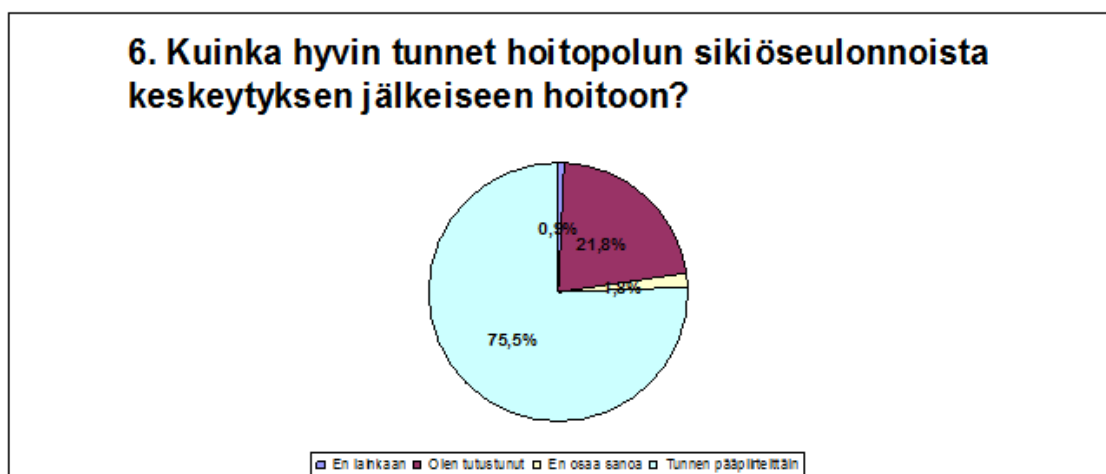
Erityisesti hoitopolusta nousivat esiin riittämättömät tiedot hoitopolun alusta ja lopusta. Itse osastolla tapahtuvasta keskeytyksestä koettiin pääsääntöisesti olevan hyvät ja kattavat tiedot, sillä ne olivat tulleet tutuiksi käytännön työn kautta. Monissa vastauksissa todettiin, että ohjekansioiden tiedot siitä, mitä sikiölle tapahtuu keskeytyksen jälkeen, olivat vajavaisia.

*"Haluan lisämateriaalia siitä, mitä sikiölle tapahtuu abortoitumisen jälkeen... Kaikki perheet eivät välttämättä halua tavata sairaalapastoria ja kyselevät paljon."*



Kuvio 5: Vastausjakauma kysymykseen 5.

Vastaajia pyydettiin kertomaan, kuinka usein heidän kohdallensa on sattunut geneettinen raskaudenkeskeytys. 57 (47,7%) vastaajaa kertoi kohtaavansa muutamia tapauksia vuosittain. 34 (28,4%) vastasi kohtaavansa tapauksia miltei kuukaussittain. 28 (28,8%) vastaajaa kertoi kohdanneensa muutaman tapauksen koko uransa aikana. Kaikki vastaajat olivat hoitaneet uransa aikana ainakin yhden geneettisen raskaudenkeskeytyksen.



Kuvio 6: Vastausjakauma kysymykseen 6.

Vastaajia pyydettiin seuraavaksi arvioimaan kuinka hyvin he tuntevat geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoitopolun. Valtaosa, eli 26 (21,8%) vastaajaa kertoi tutustuneensa

ohjeistukseen. 1 (0,9%) vastaaja arvioi, ettei tunne hoitopolkua lainkaan. 2 vastaajaa (1,9%) eivät osanneet arvioida omaa osaamistaan.

### 16.3 Henkilökunnan kokemukset ja toiveet perehdyttämismateriaaliin

#### **Kysymys 7: Mistä osa-alueesta haluaisit kartoittaa tietojasi enemmän? Esimerkiksi sikiöseulonnat, lääkehoito, surutyössä tukeminen...**

Tällä avoimella kysymyksellä pyrittiin selvittämään, mitä tietoja hoitohenkilökunta kaipaisi perehdytysmateriaaliin. Kysymykseen tuli yhteensä 88 vastausta. Näistä valtaosassa toivottiin lisätietoa sekä sikiöseulonnoista että surutyössä tukemisesta.

*"Sikiöseulonnat ja genetiikka. Myös surutyössä tukemiseen kaipaisin enemmän ohjausta ja opintoja."*

*"Surutyössä tukeminen etenkin! Siihen ei koulussa valmenneta, eikä sitä voi osata 'liikaa'."*

Vastauksista kävi myös ilmi, että geneettinen raskaudenkeskeytyspotilas koettiin erittäin haastavaksi hoitaa.

*"Kaikesta pitäisi oppia enemmän. Koulussamme ei asiasta opeteta juurikaan ja kuten aiemmin sanoinkin työpaikalla taas sitten ohjeistus on pinnallinen."*

*"Konkreettinen hoito. Paljon muistettavaa, tukeminen vaatii aina paljon."*

Myös raskaudenkeskeytyspotilaan kivun hoitamisesta toivottiin lisää tietoa.

*"Kivunhoito. Se on todella haastavaa. Usein on kerrottu, ettei kipua tarvitse kokea. Silti aina jossain kohdassa on kipua, ennen kuin sopiva lääkitys on annettu."*

### **Kysymys 8: Minkä koet vuorovaikutustilanteissa kaikkein haastavimmaksi?**

Tällä kysymyksellä pyrittiin hahmottamaan geneettisen raskaudenkeskeytyspotilaan kohtaamiseen liittyvistä ongelmakohdista. Vastaukset, joita tähän kysymykseen tuli yhteensä 102, myötäilivät pitkälti edellisen kysymyksen vastauksia. Perheen surussa auttaminen koettiin erityisen vaikeaksi, etenkin kiireisessä työympäristössä.

*"Vanhempien surun kohtaaminen, koko perheen huomiointi. Keskeytyspäivä osastolla on pitkä ja kivulias. Vanhemmilla on usein kova ahdistus päätöksestään, vaikka kokevatkin tehneensä oikean ratkaisun. Omaa aikaa pitäisi saada enemmän annettua näille vanhemmille, mutta osastolla on usein täyttä ja kiirettä."*

Useissa vastauksissa nousi esille myös vuorovaikutuksen haasteellisuus tilanteissa, joissa äiti käyttäytyy hyökkäävästi keskeytystä hoitavaa kättilöä kohtaan. Yhtälailla äidin turtuminen surullisessa tilanteessa tuntui hoitohenkilökunnasta hankalalta.

*"Jotkut asiakkaat kokevat, että olen 'pilannut' heidän raskautensa."*

*"Tukeminen on erityisen haasteellista silloin, kun tunteet 'ulkoistetaan'. Tullaan suoriutumaan tilanteesta ja pyritään hankkiutumaan siitä mahdollisimman nopeasti eroon, jotta pääsee jatkamaan normaalia elämää."*

### **Kysymys 9: Mitä mielestäsi henkilökunnan ohjaukseen tulisi sisällyttää koskien geneettisiä keskeytyksiä?**

Tällä kysymyksellä halusimme kartoittaa, mitä hoitohenkilökunta kaipaisi ohjaukseen. Vastauksia kysymykseen tuli yhteensä 96. Useimmissa vastauksissa esille nousi hoitopolku sekä surutyössä tukemiseen liittyvä materiaali, esimerkiksi keskusteluesimerkit.

*"Hoitopolku alusta loppuun käytännön ruohonjuuritasolta katsottuna, potilaan näkökulma painottuen."*

*”Koko hoitopolku aina seulontaverinäytteiden ottamisesta surutyön hoitamiseen ja siinä tukemiseen. Enemmän tietoa hautaamisesta, sillä kaikki eivät halua keskustella pastorin kanssa.”*

*”Jollakin tavoin erityisesti huomioituna psyykkistä puolta? - avainsanoja, jos ei varsinaisesti kokonaisia ”mallilauseita” miten lohduttaa perhettä ja auttaa asiassa eteenpäin. Vaikka tähänkin asti on pärjätty hyvin keskustelemalla ja usein parasta on läsnäolo ja kuunteleminen!”*

*”Vanhempien tukemista sen hoitopolun aikana...Tie on pitkä löydöksestä keskeytykseen. Varsinkin vanhemmille!”*

Osassa vastauksista ilmeni, että yksiköissä oli jo olemassa hyvä ohjekansio koskien sikiöindikaation tehtävää raskaudenkeskeytystä. Näissä tapauksissa vastaajat olivat kertoneet, mitä osa-alueita heidän yksikkönsä ohjauskansio käsittelee.

*”Nykyiset kansiot ovat hyviä. Kivunhoidosta tarkat ohjeet. Etenkin psykiatrisen sairaanhoitajan, sairaala pastorin yhteystiedot olellisia. Ohjeet lähinnä siitä miten sikiö käsitellään syntymän jälkeen. Näytteet, obduktioon lähetys jne.”*

Vastaajat toivoivat materiaalin sisältävän yhteystietoja eri yhteistyötahoihin. Mielestämme tämä olisi ollut olennaista ohjauskansion sisällön kannalta, sillä se helpottaisi käytännön työskentelyä. Koska kuitenkin yhteistyökumppaneita oli useita, päädyimme ratkaisuun, jossa jokainen sairaanhoitopiiri voi halutessaan lisätä ohjeisiin omat, ajantasaiset yhteystietonsa luetteloon, jonka olemme laatineet ohjeistuksen loppuosaan.

#### **16.4 Haastavat tilanteet hoitohenkilökunnan kokemana geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoidossa**

**Kysymys 10: Kerro omin sanoin työssäsi kohdanneestasi erityisen haastavasta kysymyksestä / tilanteesta, joka on liittynyt geneettisiin syin tehtävään raskaudenkeskeytykseen.**

Tällä avoimella kysymyksellä halusimme kerätä työelämästä lähtöisin olevia kokemuksia sekä ohjauskansioon että opinnäytteemme teoriaosaan. Vastauksia kysymykseen tuli 44. Näin ollen viimeisessä kysymyksessä oli alhaisin vastausprosentti.

*“Keskeytyksen tekijän suuri katkeruus tilanteeseen. Vauvalla ei ollut mitään mahdollisuuksia selvitä hengissä, mutta äiti ei selvästikkään ollut hyväksynyt täysin tilannetta. Geneettiset keskeytykset ovat aina vaikeita ja haastavia tilanteita sillä oikeita sanoja ei vain ole, mutta tämä oli urani vaikeimpia tilanteita.”*

*“Vaikeaa jos sikiö on täysin normaalin näköinen syntyessään tai jopa hengissä. Vanhemmat miettivät oliko virhe ja oliko sikiö ehkä kuitenkin terve. Myös ne tilanteet on haastavia jos lääkärit eivät ole osanneet tarkkaan ennustaa sikiön elinmahdollisuuksia.”*

*“Kivunhoito ei ole ollut riittävää henkinen tila huomioiden. Syntyvän sikiön näkeminen niin vanhempien kuin kättilönkin näkökulmasta raskasta, mutta suositeltavaa. Vanhemmilla tulisi aina olla oma yhden hengen huone!!! Hoitavalla kättilöllä tulisi olla antaa aikaa perheelle. Ei samaan aikaan paljon muita potilaita. Sairaslomaa tulisi aina tarjota!”*

*“Tilanteesta tekisi joka kerran mieli karata, välttää ja luistaa pois. Kohdataaminen on hyvin vaikeaa, sanojen valitseminen mahdottoman hankalaa. Ei tiedä puhuisiko vauvasta vaiko vain "siitä". Kohtaamiseen saa pakottaa itsensä, mutta vaikka kuinka ohjeita lukisi, ei niihin tilanteisiin pysty silti valmistautumaan. On hyvin raskasta kohdata näitä perheitä, etenkin jos perheeseen ei saa mitään kosketusta. Työyhteisössä asioiden läpikuulimiseen jää hyvin vähän aikaa ja joskus ne tilanteet jäivät vaivaamaan myös jälkikäteen.”*

Vastaukset olivat monipuolisia ja antoivat arvokasta tietoa erilaisista tilanteista, joita geneettisten keskeytysten parissa työskentelevänä voi kohdata. Eniten kerrottiin tilanteista, joissa perheen tukeminen oli ollut haastavaa.

## **16.5 Johtopäätökset**

Kyselytutkimukseen vastanneet nostattivat esille samoja puutteita ohjekansioistaan, joita osasimme odottaa työelämäpalaverin pohjalta. Yllättävää meistä oli kuitenkin,

kuinka laajasti surutyössä tukeminen koettiin erityisen vaikeana asiana. Lähes jokainen vastaajista mainitsi jossain vastauksessaan kaipaavansa lisätietoa ja apuvälineitä perheen henkiseen tukemiseen.

Kaikki vastanneet olivat kohdanneet ainakin yhden geneettisen raskaudenkeskeytyksen uransa aikana. Vastaajat pääosin kokivat osaavansa keskeytyksen kliinisen valmistelun ja toteuttamisen sekä lääkehoidon. Näihin myös pääsääntöisesti löytyi toimipaikoista kattavat ohjeet.

Oletimme, että vastauksia olisi tullut muistakin ammattiryhmistä, sillä raskaudenkeskeytyksiä hoidetaan esimerkiksi naistentautien osastoilla, missä henkilökuntaan kuuluu myös sairaanhoitajia ja lähihoitajia. Valtaosin vastaajat olivat kuitenkin kättilötyön ammattilaisia.

Vastauksista kävi ilmi, että lähes jokaisessa sairaanhoitopiirissä on olemassa jonkinlainen ohjeistus geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoidosta. Vastaajien tyytyväisyys oman toimipaikkansa ohjeisiin korreloi tuntuvasti yksittäisen vastaajan ammattiuran pituuteen. Pitkän työuran tehneet ammattilaiset kokivat hallitsevansa geneettisen raskaudenkeskeytyksen kokonaisvaltaisen hoitamisen ilman ohjeistustakin, kun taas uraansa aloittelevat toivoivat ohjeistuksesta tukea haastavan potilasryhmän kohtaamiseen ja hoitoon.

Sikiöseulonnat olivat useimmille vastaajista melko tuntemattomia, samoin kuin geneettisen keskeytyksen hoitopolku kokonaisuudessaan. Tähän toivottiin lisää tietoa, jotta potilaan kokonaisvaltaista hoitamista ja hoidon jatkuvuutta voitaisiin parantaa. Osasimme odottaa, että hoitopolun tuntemisessa on puutteita, sillä määrätyllä osastolla työskenneltäessä usein korostuu vain tietyn vaiheen hoitaminen ja siihen liittyvä osaaminen. Vastaustulokset vahvistivat valintaamme käsitellä opinnäytetyössämme koko geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoitopolkua aina sikiöseulonnoista perinnöllisyysneuvontaan.

Vastauksien korkeasta lukumäärästä pystyi päättämään osanottajien mielenkiinnon opintyömme aihetta kohtaan. Yksittäisen hoitoalan ammattilaisen kohdalle sattuu geneettisin indikaation tehty raskaudenkeskeytys suhteellisen harvoin, mutta silti tämän potilasryhmän hoidon kehittäminen koetaan tärkeäksi. Perehdytysmateriaalimme tähtää



hoidon laadun parantumiseen. Vastauksista ilmeni, että hoitotyön ammattilaiset olivat kiinnostuneita kehittämään sekä omaa että työyhteisön osaamista geneettisten raskaudenkeskeytysten osalta.

## 16.6 Tutkimuksen arviointi ja luotettavuus

E-lomakkeen käyttäminen kyselytutkimusta toteuttaessa osoittautui hyväksi vaihtoehdoksi. Saimme tutkimusaineiston kerättyä nopeassa aikataulussa. Tutkimuksen toteuttamista helpotti se, että olimme ajallisesti varhain liikkeellä. Haimme tutkimusluvut jo keväällä 2012 ja ensimmäiset kyselytutkimuksen kutsut lähtivät yhteistyötahoille kesäkuussa 2012. Vastausaikaa tutkimukseen annettiin marraskuun loppuun, sillä Pirkanmaan sairaanhoitopiiri myönsi tutkimusluvan myöhemmin. Korkea vastaajamäärä ja yhteistyötahojen runsas lukumäärä oli meille positiivinen yllätys, vaikkakin olimme tätä toivoneet.

Jälkeenpäin arvioiden laatisimme kyselylomakkeemme niin, että aineiston käsittely helpottuisi. Tutkimus oli kummallekin meistä ensimmäinen laatuaan, näin ollen asianmukainen tutkimusprosessiin tutustuminen vei myös omalta osaltaan aikaa. Samasta syystä emme osanneet arvioida realistisesti kyselytutkimuksen työmäärää. Jälkeenpäin ajatellen muotoilisimme muutamia kvantitatiivisia kysymyksiä uudelleen niin, että vastausvaihtoehdot olisivat vielä enemmän informatiivisia meidän opinnäytetyömme kannalta.

Tutkimuksen luotettavuutta tulee arvioida myös tulosten reliabiliteetin ja validiteetin mukaan. Luotettavuuden arviointi tulisi kohdistua sekä tutkittaviin että tuloksien hankinnan tieteellisyyteen. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 195-196.) Kyselytutkimuksemme osallistujien joukko on niin laaja, että se edustaa riittävästi tutkimuksen tarkoitusta. Saatuja tutkimustuloksia voidaan suoraan hyödyntää hoitotyön kehittämiseen.

Tutkimukseen osallistumisen tulee perustua tietoiseen, vapaaehtoiseen suostumukseen, jolloin tutkittavan on tiedettävä, mikä on tutkimuksen tarkoitus ja luonne. Tärkeänä asiana koimme myös anonymiteetin ja tutkimustulosten asianmukaisen käsittelyn. Aineisto säilytettiin ensin tietokoneella salasanaanalla suojattuna ja tulostetut tiedot hävitimme asianmukaisesti heti analysoinnin jälkeen. Poistimme tutkimusaineiston myös tieto-

koneelta analysoinnin jälkeen. Tutkimustietoja ei luovutettu kenellekään tutkimusprosessin ulkopuoliselle taholle. Oikeudenmukaisuus tutkimustyössämme toteutui siten, kaikki kyselytutkimukseen vastaajat olivat tasa-arvoisia, otos ei siis perustunut tutkittavan haavoittuvuuteen tai tutkijan valta-asemaan. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen, 2013, 218-223).

Cuba ja Lincoln (1981 ja 1985) ovat esittäneet yleisiä kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuuden arvioinnin kriteerejä. Näitä heidän esittämiä kriteerejä käytetään edelleenkin arvioinnin perustana. Kriteereitä ovat esimerkiksi uskottavuus, siirrettävyys, totuusarvo, sovellettavuus sekä neutraalius. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen, 2013, 197-198.)

Uskottavuus edellyttää tulosten kuvaamista niin selkeästi, että lukija ymmärtää, miten analyysi on tehty ja mitkä ovat tutkimuksen vahvuudet ja rajoitukset (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 198). Esittelemme kyselytutkimuksemme kattavasti laatiemisesta aina tuloksiin ja analyysiin asti. Siirrettävyydellä arvioidaan sitä, missä määrin tulokset voisivat olla siirrettävissä toiseen tutkimusympäristöön. (Vehviläinen-Julkunen 2013, 198).

## 17 OPETUSMATERIAALIN TOTEUTTAMINEN

Ohjeistuksen tulee olla ymmärrettävässä ja sujuvassa muodossa, jotta se palvelee vastaanottajaansa parhaiten (Torkkola, Heikkinen & Tiainen 2002, 34). Näin ollen olemme laatineet selkeät ja ytimekkäät ohjeistukset. Opinnäytetyömme teoriaosasta löytyy kattavammin tietoa aihepiireittäin. Olemme lisänneet kuvia ohjemateriaalia havainnollistamaan. Kuvitus auttaa asian hahmottamisessa ja selkeyttää sanomaa.

Ohjeistuksen sisällysluettelo mukailee opinnäytetyön teoriaosan sisällystä siten, että joidenkin lukujen alaotsikot ovat yhdistetty kokonaisuuksiksi. Sisällön kokoamisessa olemme painottaneet kyselytutkimuksessa nousseita aihealueita. Vastaajien tärkeiksi kokemista aihealueista olemme kirjoittaneet laajemmalti, esimerkkinä keskustelumallit.

Ohjeistus on suunniteltu sähköiseen käyttöön esimerkiksi intranet-ympäristöön. Tähän vaihtoehtoon päädyimme, koska halusimme saattaa ohjeen muotoon, jossa sitä voidaan päivittää sekä muokata helposti ja nopeasti. Se on silti tulostettavissa myös kansioksi.

Aloitimme opinnäytetyön teoriaosuuden kirjoittamisen keväällä 2012. Kyselytutkimuksen tulosten käsittelyn jälkeen painotimme tiettyjä teoria-alueita lisää ja supistimme toisia vastaajien tarpeiden mukaisesti. Oppimateriaalia olemme työstäneet kevästä 2013 lähtien. Tuotoksemme liitteenä 2.

## 18 POHDINTA

### 18.1 Opinnäytetyöprosessi ja pohdinta

Keväällä 2012 valitsimme opinnäytetyömme aiheen. Aloitimme kartoittamalla aihetta kirjallisuuskatsauksella. Tiedostimme aiheen nopeasti laajaksi, joten pidimme ensimmäisen työelämäpalaverin keväällä 2012 rajataksemme aihetta. Halusimme alusta alkaen sisällyttää työhömmme tutkimuksen ja tuotoksen. Näin ollen päädyimme tekemään materiaalia ammattilaisille, jota varten laadimme kyselytutkimuksen.

Kesän ja syksyn 2012 aikana toteutimme kyselytutkimuksemme. Samalla jatkoimme varsinaisen teoriaosan kirjoittamista. Joulukuussa 2012 pidetyn väliporttiseminaarin jälkeen aloitimme kyselymme analysoinnin, jota jatkoimme aina kevääseen 2013 saakka. Opinnäytetyön teoriaosuus muokkaantui ja järkevoityi työelämän, kyselytulosten ja ohjaavan palautteen perusteella. Teorian, kyselyn ja palautteen perusteella aloimme laatia varsinaista tuotosta. Työn on tarkoitus olla valmis joulukuussa 2013.

Opinnäytetyöprosessille asettamamme aikataulu on pitänyt hyvin. Ajoissa opinnäytetyön aloittaminen osoittautui hyväksi ratkaisuksi. Olemme kirjoittaneet tekstit yhdessä. Osiot, joissa on käytetty lähteenä haastatteluja ovat asianosaiset nähneet ja hyväksyneet.

Mielestämme opinnäytetyömme soveltuu sekä ammattilaisille että opiskelijoille. Hoitohenkilökunta saa toivottavasti materiaalista kaipaamaansa lisätukea. Toivomme, että esimerkiksi kättilötyön opiskelijat löytävät aineiston ja pystyvät hyödyntämään sitä opinnoissaan.

Opinnäytetyön tekeminen on ollut mielenkiintoista ja antoisaa, sillä olemme perehtyneet käsiteltäviin aihealueisiin laajasti niin lääketieteen kuin hoitotyönkin näkökulmista. Perehtyessämme aiheisiin laajemmin kuin koulutusohjelmassamme on käsitelty, olemme kehittyneet kättilötyön tulevina ammattilaisina. Hoitopolun kartoittamisessa on selkiytynyt ajatus hoidon jatkuvuudesta ja moniammatillisesta yhteistyöstä. Asiantuntija-haastattelut ovat tuoneet lisäarvoa työhön tarjoamalla kosketuspintaa käytännön työelämään.

## 18.2 Opinnäytetyön luotettavuus ja eettisyys

Perustana uskottavalle ja luotettavalle tutkimukselle tulee olla hyvien tieteellisten toimintatapojen noudattaminen. Näitä ovat rehellisyys, huolellisuus sekä eettisesti kestävät tiedonhankinta- ja tutkimusmenetelmät. Tutkimuksen tekijät kantavat itse vastuun hyvän tieteellisen käytännön noudattamisesta sekä tutkimuksensa rehellisyydestä (Kuula 2006, 21, 34-35.) Kyselytutkimuksen ollessa osana opinnäytetyötämme myös tutkimuksen etiikka on tärkeässä osassa. Tätä olemme käsitelleet luvussa 16.4.

Lähdeaineistoa arvioidessa tulee kiinnittää huomiota lähteen auktoriteettiin ja tunnettuuteen, ikään, laatuun ja uskottavuuden asteeseen (Vilkka & Airaksinen 2004, 72). Lähteitä valitessa pyrimme käyttämään mahdollisimman tuoreita julkaisuja. Joitain yli 10 vuotta vanhoja lähteitä olemme joutuneet käyttämään silloin, kun tuoreempaa julkaisua aiheesta ei ole ollut. Valtaosa käyttämistämme lähteistä on julkaistu 2000-luvulla. Uusien lähteiden käytössä pyrkimyksenä oli ajantasaisen tiedon tarjoaminen. Olemme vertailleet lähteitä keskenään kirjallisuuskatsauksen validiteettia lisätäksemme. Pyrimme myös samasta syystä välttämään oppikirjojen käyttämistä lähdeaineistona. Käytimme myös mahdollisimman paljon kansainvälisiä lähteitä, jotta saisimme monipuolisesti tietoa aihealueesta. Kansainvälisissä lähteissä pitäydyimme englanninkielisissä lähteissä.

## 18.3 Jatkotutkimusehdotukset

Kyselytutkimuksemme tulosten ja työelämäpalautteen perusteella jatkotutkimusehdotukseksi nousi geneettisten keskeytysten läpikäyneiden perheiden kokemukset. Myös potilaille luovutettavaa materiaalia tulisi kehittää eteenpäin.

Opinnäytetyö on tehty myös opiskelijoita varten. Toivoisimme, että opettajat käyttäisivät tuotosta opetuksen tukena tai opiskelijoille tarjottaisiin pääsy aineistoon, esimerkiksi intranet-ympäristössä.

Opinnäytetyötämme voisi soveltuvien osien käyttää myös fetus mortuus-tapauksissa. Vastaavanlaista tutkimusta ja ohjeistusta voisi ajatella tehtäväksi myös kohtukuolemista, jolloin nämä materiaalit todennäköisesti tukisivat toisiaan.

## LÄHTEET

Aaltola, J. & Valli R. 2001. Ikkunoita tutkimusmetodeihin I. Metodien valinta ja aineiston keruu: virikkeitä aloittelevalla tutkijalla. 1. painos. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Aaltola, J. & Valli, R. 2007. Ikkunoita tutkimusmetodeihin I. Metodien valinta ja aineiston keruu: virikkeitä aloittelevalla tutkijalla. 2. painos. Juva: Bookwell Oy.

Aho, A. 2010. Isän suru lapsen kuoleman jälkeen. Tuki-interventio ja sen arviointi. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Väitöskirja.

Asetus raskauden keskeyttämisestä 29.5.1970/359.

Aula, P. 2008. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Eskola, K. & Hytönen, E. (toim.) 2008. Nainen hoitotyön asiakkaana. 1.-3. painos. Helsinki: WSOY, 143-148.

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

Autti-Rämö, I. 2008. Seulontatutkimusten peruseriaatteet. Finohta, THL.

Bengt, I. 2000. Kun pieni lapsi kuolee. Jyväskylä: Gummerus kirjapaino Oy.

Chervenak, F., McCullough, L., Skupski, D. & Chasen, S. 2007. Ethical Challenges in the Management of Pregnancies Complicated by Fetal Anomalies. Donald School Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 1/2007, 1-6.

Coombes, Hilary 2001. Research using IT. Palgrave Houndmills, Basingstoke, Hampshire.

Davies, M. 2007. Doing A Successful Research Project. Using Qualitative or Quantitative Methods. New York: Palgrave MacMillan.

Davis, V. 2006. Induced Abortion Guidelines. Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada, 11/2006, 1014-1027.

Denscombe, M. 2007. Good Research Guide. Open University Press.

Desrochers, J. 2011. The Psychosocial Impact of Termination of Pregnancy for Fetal Anomaly on the Male Partner. Master's Thesis. Brandeis University.

Dodd, J. & Crowther C. 2010. Misoprostol for induction of labour to terminate pregnancy in the second or third trimester for women with a fetal anomaly or after intrauterine fetal death. The Cochrane Library 4/2010.

Ehumanbiofield. 2013. Chromosome Inheritance. Oppimateriaali. Luettu 21.1.2013. <http://ehumanbiofield.wikispaces.com/>

- Enkin, M., Keirse, M., Neilson, J., Crowther, C. Duley, L., Hodnett, E. & Hofmeyr, J. 2000. A guide to effective care in pregnancy and childbirth. Third edition. New York: Oxford University Press.
- Erjanti, H. & Paunonen-Ilmonen, M. 2004. 1. painos. Suru ja surevat. Surevien hoitotyön perusteet. Vantaa: WSOY.
- Eskola, J. & Suoranta, J. 1998. Johdatus laadulliseen tutkimukseen. Jyväskylä: Gummerus kirjapaino Oy.
- EuroGentest. 2008. Lapsivesitutkimus. Potilasopas. Luettu 18.1.2013.  
<http://www.eurogentest.org/>
- Fry, S. & Johnstone, M. 2002. Ethics in Nursing Practice. A guide to Ethical Decision Making. Second Edition. Oxford: Blackwell Publishing.
- Gillham, Bill 2000. Developing a Questionnaire. Continuum, Great Britain.
- Halmesmäki, E & Nuutila, M. Misoprostoli gynekologiassa ja obstetriikassa. Duodecim 114/1998,1422–1424.
- Halmesmäki, E. & Nuutila, M. 1998. Misoprostoli gynekologiassa ja obstetriikassa. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. 14/1998.
- Heino, A., Gissler, M. & Solmula, A. 2011. Raskaudenkeskeytykset. Tilastoraportti 32/2011. THL.
- Herva, R. 2012. Sikiön epämuodostumat ja kehityshäiriöt. Teoksessa Mäkinen, M., Carpén, O., Kosma, V., Lehto, V., Paavonen, T. & Stenbäck, F. (toim.) 2012. Patologia. 1. painos. Hämeenlinna: Kariston Oy, 1171-1175.
- Herva, R. 2012. Sikiön ruumiinavaus. Teoksessa Mäkinen, M., Carpén, O., Kosma, V., Lehto, V., Paavonen, T. & Stenbäck, F. (toim.) 2012. Patologia. 1. painos. Hämeenlinna: Karisto Oy, 1168-1171.
- Hirsjärvi, S. & Hurme, H. 2001. Tutkimushaastattelu. Teemahaastattelun teoria ja käytäntö. Helsinki: Yliopistopaino.
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 15. painos. Hämeenlinna: Kariston kirjapaino.
- Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä-kokemuksellinen ensitietoa vammaisen lapsen syntyessä. Saarijärvi: Gummerus kirjapaino Oy.
- Ihme, A. & Rainto, S. 2008. Naisen terveys. 1. painos. Helsinki: Edita.
- Järvi, U. 2007. Syntymätön. Tietoa ja kokemuksia keskenmenosta. Helsinki: Kirjapaja.
- Kalso, E. 2009. Kivun lääkehoito. Teoksessa Kalso, E. Haanpää, M. & Vainio, A. (toim.) Kipu. Keuruu: Otavan Kirjapaino, 181-217.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2013. Tutkimus hoitotieteessä. 3., uudistettu painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Kaski, M., Manninen, A. & Pihko, H. 2009. Kehitysvammaisuus. Helsinki: WSOY.

Kauranen, V. 2011. Abortti ja siitä selviytyminen. Tallinna: Raamatutrükikoda.

Keefe-Cooperman, K. A comparison of grief as related to miscarriage and termination for fetal abnormality. *Omega* 4/2005, 281-300. Baywood Publishing Co.

Kere, J. & Kivirikko, S. 2006. DNA:n muutokset: mutaatiot ja polymorfismit. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 60-71.

Kirkinen, P. & Ryytänen, M. 2011. Prenataalidiagnostiikka. Teoksessa Ylikorkala, O. & Tapanainen, J. (toim.) 2011. Naistentaudit ja synnytykset. 5. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim, 362-376.

Kivelä, A. 2012. Gynekologiset sairaudet ja niiden lääketieteellinen hoito. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A. (toim.) 2012. Kätilötyö. 2.-4. painos. Helsinki: Edita, 568-589.

Korttila, K. & Valanne, J. 1993. Anestesia lyhytoitoisessa kirurgiassa. Käypä hoitosuositus. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim.

Kuula, A. 2006. Tutkimusetiikka. Aineistojen hankinta, käyttö ja säilytys. Jyväskylä: Gummerus kirjapaino Oy.

Kääriäinen, H. & Ukkola, L. 2006. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 281-293.

Kääriäinen, H. & Ukkola, L. 1998. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 1998. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 245-258.

Laivuori, H. & Ignatius, J. 2009. Seulontavaihtoehdot ja riskit. Finohta, THL.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Laki raskauden keskeyttämisestä 24.3.1970/239.

Lalitikumar, S., Bygdeman, M. & Gemzell-Danielsson, K. 2006. Mid-trimester induced abortion: a review. *Human Reproduction Update*. 13/2007, 37-52.

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

Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. 2009. Etiikka hoitotyössä. 5. uudistettu painos. Helsinki: WSOY.



- Leipälä, J., Hänninen, K., Saalasti-Koskinen, U. & Mäkelä, M. 2009. Kuinka kertoa sikiön poikkeavuuksien seulonnasta. Opas äitiyshuollon työntekijöille. THL.
- Leipälä, J., Ignatius, J., Autti-Rämö, I. & Mäkelä, M. 2009. Sikiöseulonnat-Opas raskaana oleville. Helsinki: yliopistopaino.
- Louhiala, P. & Launis, V. 2009. Parantamisen ja hoitamisen etiikka. Helsinki: Edita.
- Maijala, H. 2004. Poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välinen vuorovaikutus - Substantiivinen teoria lapsen poikkeavuuden herättämissä kysymyksissä vahvistumisesta ja kuormittumisesta. Tampereen yliopisto, hoitotieteen tiedekunta. Väitöskirja.
- Minkkinen, L. & Martin, J. 2005. Hoitohenkilökunnan tuki surevalle perheelle. Teoksessa Ahlstedt, B., Eho, S., Leskelä, P., Martin, J. Minkkinen, L. & Sirkiä, K. (toim.) 2005. Lapseni on kuollut – jäi jälkeen kaipuu, jäi sanaton suru. Helsinki: Sylva Ry.
- Myrskyranta, S. Kätilö. 2012. Haastattelu 8.6.2012. Haastattelija Ijäs-Virtanen, L. Tampere.
- Määttä T., & Wilska, M. 2012. Downin oireyhtymä. Julkaistu 2.11.2012. Luettu 3.11.2012. <http://www.terveysportti.fi>
- Nuffield Council on Bioethics, 2006. Critical care decisions in fetal and neonatal medicine: ethical issues. Lontoo: Latimer Trend & Company Ltd.
- Onoila, S. 2013. Synnytysopin luennot. 10.01.2013. Tampere.
- Orden, M-R. 2008. Raskausajan ultraääniseulonnat. Finohta, THL.
- Orphanet. 2006. Isolated anencephaly/exencephaly. Julkaistu 06/2006. Luettu 2.10.2012. <http://www.orpha.net>
- Penttinen, M. & Hietala, M. 2010. Lastentaudit ja periytyminen. Teoksessa: Rajantie, J., Mertsola, J., Heikinheimo, M. (toim.) 2010. Lastentaudit. 4. uudistettu painos. Hämeenlinna: Kariston kirjapaino Oy, 79-91.
- Perinnöllisyyslääketieteen kehityksen virstanpylväitä. Teoksessa: Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 12.
- Pruuki, H. 2007. Kuka on potilas? : Suomalaisen sikiöseulontakäytännön sosiaalieettistä tarkastelua. Helsingin yliopisto, teologinen tiedekunta, systemaattisen teologian laitos. Väitöskirja.
- PSHP. Tays/Naistentautien ja synnytysten vastuualue. 2012. Sikiön kromosomitutkimukset raskauden aikana. Potilasohje.
- PSHP. Tays/Naistentautien ja synnytysten vastuualue. Taurio, K. 2011. Geneettinen ja toisen trimesterin (rv 12-24) keskeytys.
- Raskaudenkeskeytys. 2001. Käypä hoito-suositus. Suomen Gynekologiyhdistys ry:n hoitosuositusryhmä. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. 20/2001, 2084-2094.

Raskauden keskeytys. 2007. Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin ja Suomen Gynekologiyhdistys ry:n asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. Luettu 18.08.2012. <http://www.kaypahoito.fi>

Raskaudenkeskeytys. 2013. Käypä hoito-suositus. Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin ja Suomen Gynekologiyhdistys ry:n asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. Luettu 18.3.2013. <http://www.kaypahoito.fi>

Ritvanen, A. & Sirkiä, S. 2012. Epämuodostumat 1993-2009. Tilastoraportti 8/2012. THL.

Ritvanen, A. 2006. Synnynnäiset epämuodostumat. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 148-165.

Robson, Colin 2007. How to do a research project: a guide for undergraduate students. Blackwell Publishing Ltd.

Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, 2010. Termination of Pregnancy for Fetal Abnormality in England, Scotland and Wales. Lontoo: FiSH Books.

Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, 2011. The Care of Women Requesting Induced Abortion. Evidence-based Clinical Guideline Number 7. Lontoo: FiSH Books.

Ruusuvuori, J. & Tiittula L. (toim.) 2005. Haastattelu. Tutkimus, tilanteet ja vuorovaikutus. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Ryynänen, M. 2012. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Rausi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A. (toim.) 2012. Kätilötyö. 2.-4. painos. Helsinki: Edita, 334-340.

Saarni, S. 2005. Lääkärin etiikka 6. painos. Suomen lääkäriliitto. Joensuu: Punamusta Oy.

Salo, S. & Tähtinen, H. 1996. Etiikan puutarhassa. Eettisyys ja arki terveydenhuollossa. Helsinki: Suomen kuntaliitto.

Salonen, R. 2006. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 294-306.

Salonen, R. 2005. Milloin gynekologin potilas tarvitsee perinnöllisyyslääkärin? Yleiskatsaus. Suomen Lääkärilehti. 20/2005, 2197-2201.

Salonen-Kajander, R. & Taipale, P. 2010. Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonta. Julkaistu 20.8.2010. Luettu 18.9.2012. <http://www.terveysportti.fi>.

Sand, O., Sjaastad, Ø., Haug, E. & Bjälje, J. 2011. Ihminen. 1. painos. Fysiologia ja anatomia. Helsinki: WSOY.

Sariola, A. & Tikkanen, M. 2011. Normaali raskaus. Teoksessa Ylikorkala, O. & Tapainen, J. (toim.) 2011. Naistentaudit ja synnytykset. 5. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim, 308-314.

Schectman, K., Gray, D., Baty, J. & Rothman, S. 2002. Decision-making for termination of pregnancies with fetal anomalies: analysis of 53,000 pregnancies. *Obstetrics and Gynecology* 2/2002, 216-22.

Shakespeare, T. 1998. Choice and Rights: Eugenics, Genetics and Disability Equality. *Disability & Society* 5/1998, 665-681.

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

Simola, K. 2006. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 131-146.

Stefanovic, V. 2012. Rh- ja ABO-immunisaatiot. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A. (toim.) 2012. Kätilötyö. 2.-4. painos. Helsinki: Edita, 368-375.

Sue, Valeria & Ritter, Lois. 2007. *Conducting Online Surveys*. Sage Publications, Inc. California.

Suhonen, S. & Heikinheimo, O. 2011. Raskaudenkeskeytys. Teoksessa Ylikorkala, O. & Tapanainen, J. (toim.) 2011. Naistentaudit ja synnytykset. 5. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim, 362-376.

Suhonen, S. 2007. Raskaudenkeskeytyksen jälkitarkastus ja hCG-määritys. Näytönastekatsaukset. Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. 21.6.2007.

Suomen lääkariseura Duodecimin ja Suomen Kehitysvammalääkärit. 2010. Käypä hoito: Downin oireyhtymä. Julkaistu 23.12.2010. Luettu 6.10.2012. [www.kaypahoito.fi](http://www.kaypahoito.fi)

Taipale, P. 2012. Ultraäänitutkimus. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A. (toim.) 2012. Kätilötyö. 2.-4. painos. Helsinki: Edita, 340-348.

Tilastokeskus. 2006. Johdatus tilastolliseen ajatteluun. Verkkokoulu.

Toikko, T. & Rantanen, T. 2009. Tutkimuksellinen kehittämistoiminta. 3., korjattu painos. Tampere: Tampereen yliopistopaino Oy.

Torkkola, S., Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäviksi. Opas potilasohjeiden tekijöille. Helsinki: Tammi.

Tortora, G. & Derrickson, B. 2007. *Principles of Anatomy and Physiology*. Eleventh edition. Hoboken: John Wiley & Sons, Inc.

Tuimala, R. 2003. Antiestrogeenit ja antiprogestiini. Teoksessa Pelkonen, O. & Ruskoaho, H. (toim.) 2003. Lääketieteellinen farmakologia ja toksikologia. 3., uudistettu painos. Hämeenlinna: Karisto Oy, 753-754.

- Tuimala, R. 2003. Kohtua supistavat lääkkeet. Teoksessa Pelkonen, O. & Ruskoaho, H. (toim.) 2003. Lääketieteellinen farmakologia ja toksikologia. 3., uudistettu painos. Hämeenlinna: Karisto Oy, 759-762.
- Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2011. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. 5. painos. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.
- Uotila., J. 2009. Rakenneseulonnan yleiset periaatteet; sikiön keskushermoston tutkiminen. Suomen kättilöliiton koulutuspäivät 5.2.2009.
- Valtioneuvoston asetus seulonnoista. 6.4.2011/339.
- Valvira. 2012. Raskauden keskeyttäminen. [www-sivu] Luettu 12.8.2012. [http://www.valvira.fi/luvut/raskauden\\_keskeyttaminen](http://www.valvira.fi/luvut/raskauden_keskeyttaminen)
- Varpenius, T. Sairaalapastori. 2012. Haastattelu 22.11.2012. Haastattelija Partanen, S. Tampere.
- Vehmas, S. 2002. Parental Responsibility and the Morality of Selective Abortion. *Ethical Theory and Moral Practice* Vol. 5, 4/2002, s.463-484.
- Vilén, M., Leppämäki, P. & Ekström, L. 2008. Vuorovaikutuksellinen tukeminen. 3., uudistettu painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.
- Vilkka, H. & Airaksinen, T. 2004. Toiminnallisen opinnäytetyön ohjaajan käsikirja. Tampere: Tammerpaino Oy.
- Vilkka, H. & Airaksinen, T. 2004. Toiminnallinen opinnäytetyö. 1.-2. painos. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.
- Vilkka, H. 2005. Tutki ja kehitä. Keuruu: Otavan kirjapaino Oy.
- Vuori, E., Gissler, M. 2011. Perinataalitalasto - synnyttäjät, synnytykset ja vastasyntyneet 2010. Tilastoraportti 27/2011. THL.
- Väisänen, L. 2000. Kuolleena syntynyt lapsi. *Duodecim* 116/2000, 1507-1512.
- Väisänen, L. 1999. Lapsen menetys. Perheen suru ja toipuminen. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.
- Wittfooth, S. 2009. Free PAPP-A: a novel marker in acute coronary syndrome patients. Turun yliopiston julkaisuja. Turku: Painosalama Oy. Väitöskirja
- Yilmaz, B., Kelekci, S., Ertas, I., Kahyaoglu, S., Ozel, M., Sut, N. & Danisman, N. 2005. Misoprostol moistened with acetic acid or saline for second trimester pregnancy termination: a randomized prospective double-blind trial. *Human Reproduction* vol 11/2005,3067–3071.
- Ylä-Outinen, A. 2009. Raskauden kaikututkimus. Julkaistu 18.5.2009. Luettu 20.7.2012. <http://www.terveysportti>
- Youngkin, E. & Davis, M. 2004. Women's Health. A Primary Care Clinical Guide. Third edition. New York: Pearson Education Inc.

**LIITTEET**

## Liite 1. Kyselytutkimus

Arvoisa vastaaja,

olet osallistumassa opinnäytetyöhömmme liittyvään kyselyyn.  
Vastaaminen vie noin 5 -10 minuuttia.

Viitatessamme kyselyssä raskaudenkeskeytykseen, tarkoitamme ainoastaan abortteja, jotka tehdään geneettisistä syistä.

Vastaamalla tähän kyselyyn voit vaikuttaa tulosten pohjalta tuotettavan oppimateriaalin sisältöön.

Kiittäen,  
kättilöopiskelijat  
Laura Ijäs-Virtanen ja Saara Partanen



## 1. Olen

- Kätilö
- Terveydenhoitaja
- Sairaanhoitaja
- Perushoitaja/lähihoitaja/lastenhoitaja
- Terveystieteiden opiskelija

## 2. Työkokemukseni alalta

- 0-1 vuotta
- 1-5 vuotta
- 5-10 vuotta
- yli 10 vuotta

## 3. Sairaanhoitopiiri, jossa työskentelen

- ESSHP
- HUS
- KSSH
- PSH
- PPSHP
- PHSOTEY
- SATSHP
- VSSH
- LSHP
- Jokin muu, mikä?

Mikäli työskentelet jossain muussa sairaanhoitopiirissä, missä?

---



4. Onko toimipisteessasi ohjeistusta koskien geneettisin perustein tehtävää raskaudenkeskeytystä?

- On
- Ei
- On, mutta ei riittävä kattavaa

Mikäli vastasit edelliseen kysymykseen vaihtoehdolla 3, tarkenna vielä, mitä mielestäsi ohjeistuksesta puuttuu tai mikä kaipaisi päivittämistä ajan tasalle?

---

---

---

---





5. Kuinka usein olet kohdannut geneettisiä raskaudenkeskeytyksiä työssäsi?

- En koskaan
- Muutamia urani aikana
- Muutamia vuodessa
- Miltei kuukausittain

6. Kuinka hyvin tunnet hoitopolun sikiöseulonnoista keskeytyksen jälkeiseen hoitoon?

- En lainkaan
- Olen tutustunut
- En osaa sanoa
- Tunnen pääpiirteittäin



7. Mistä osa-alueesta haluaisit kartoittaa tietojasi enemmän? Esimerkiksi sikiöseulonnat, lääkehoito, surutyössä tukeminen...

---

---

---

---

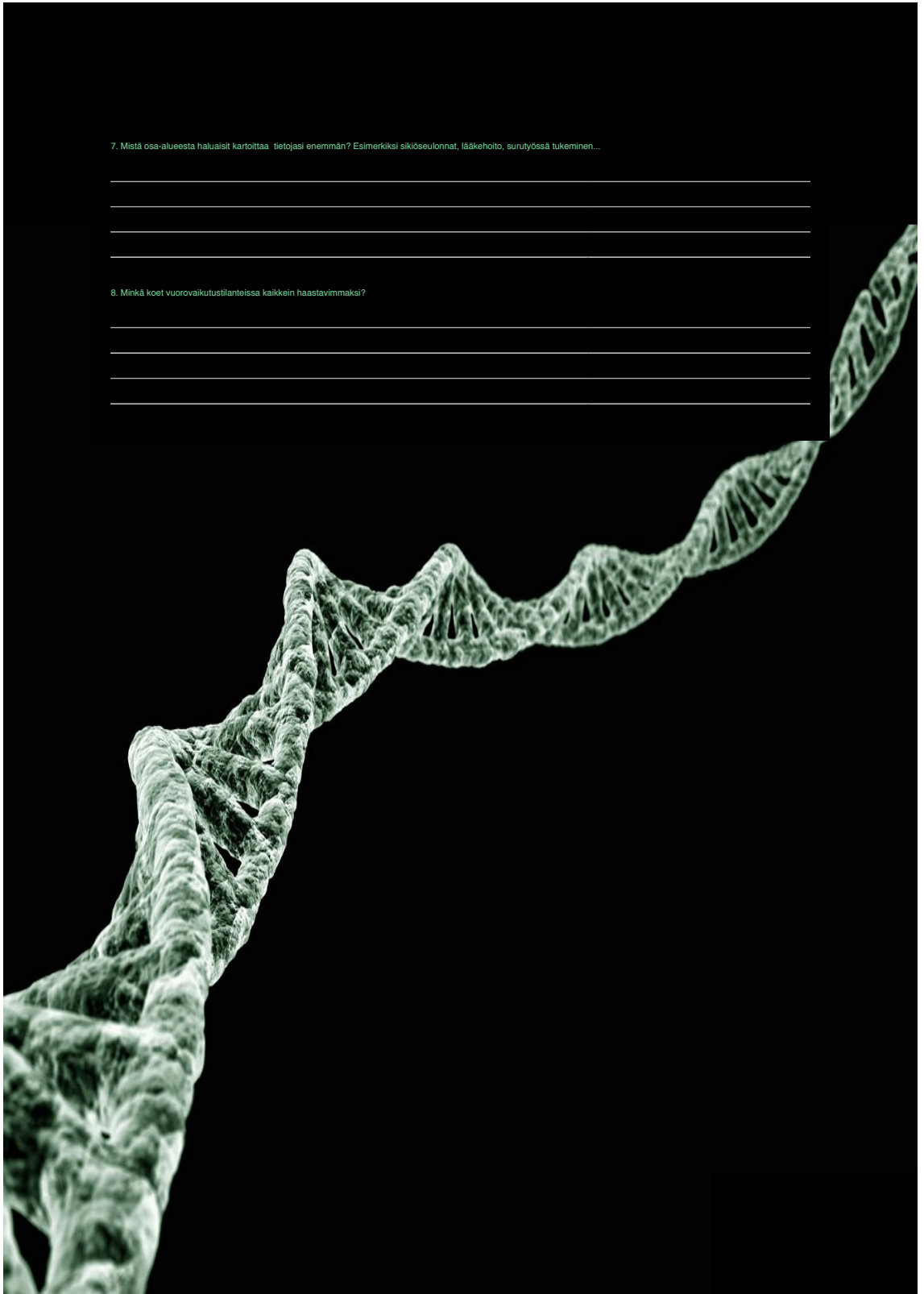
8. Minkä koet vuorovaikutustilanteissa kaikkein haastavimmaksi?

---

---

---

---



9. Mitä mielestäsi henkilökunnan ohjaukseen tulisi sisällyttää koskien geneettisiä keskeytyksiä?

---

---

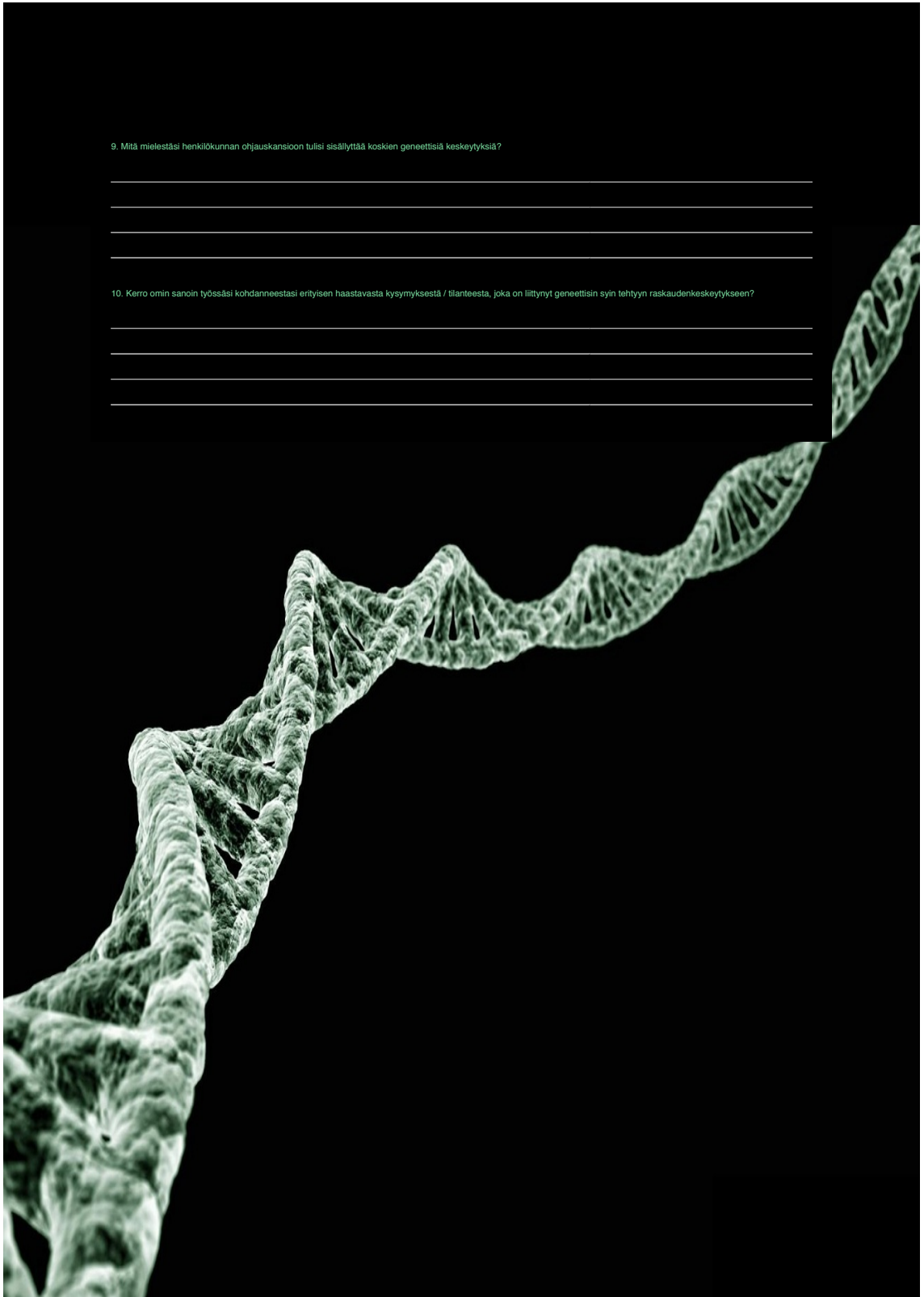
---

10. Kerro omin sanoin työssäsi kohdanneetasi erityisen haastavasta kysymyksestä / tilanteesta, joka on liittynyt geneettisiin syin tehtyyn raskaudenkeskeytykseen?

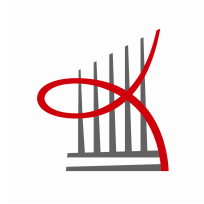
---

---

---



Liite 2. Tuotos



# **SIKIÖTUTKIMUKSISTA PERINNÖLLISYYSNEUVONTAAN**

Sikiöindikaation tehtävän raskaudenkes-  
keytyksen hoitopolusta ammattilaisille

Laura Ijäs-Virtanen

Saara Partanen

Kätilötyön kehittämistehtävä  
Joulukuu 2013  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Kätilötyön suuntautumis-  
vaihtoehto

**SISÄLLYS**

1	JOHDANTO.....	3
2	SIKIÖTUTKIMUKSET .....	6
2.1	Sikiöseulonnat.....	6
2.2	Diagnostiset sikiötutkimukset.....	7
3	YLEISIMPIÄ SELEKTIIVISEEN ABORTTIIN JOHTAVIA LÖYDÖKSIÄ.....	9
4	ENSITIETO JA PÄÄTÖKSENTEKO.....	11
5	RASKAUDEN KESKEYTTÄMINEN.....	14
6	SIKIÖN RUUMIINAVAUUS JA HAUTAAMINEN.....	17
7	SURUTYÖSSÄ TUKEMINEN.....	18
8	PERINNÖLLISYYSNEUVONTA.....	19
9	CHECK-LISTA (PSHP).....	20
	LÄHTEET.....	21

## 1 JOHDANTO

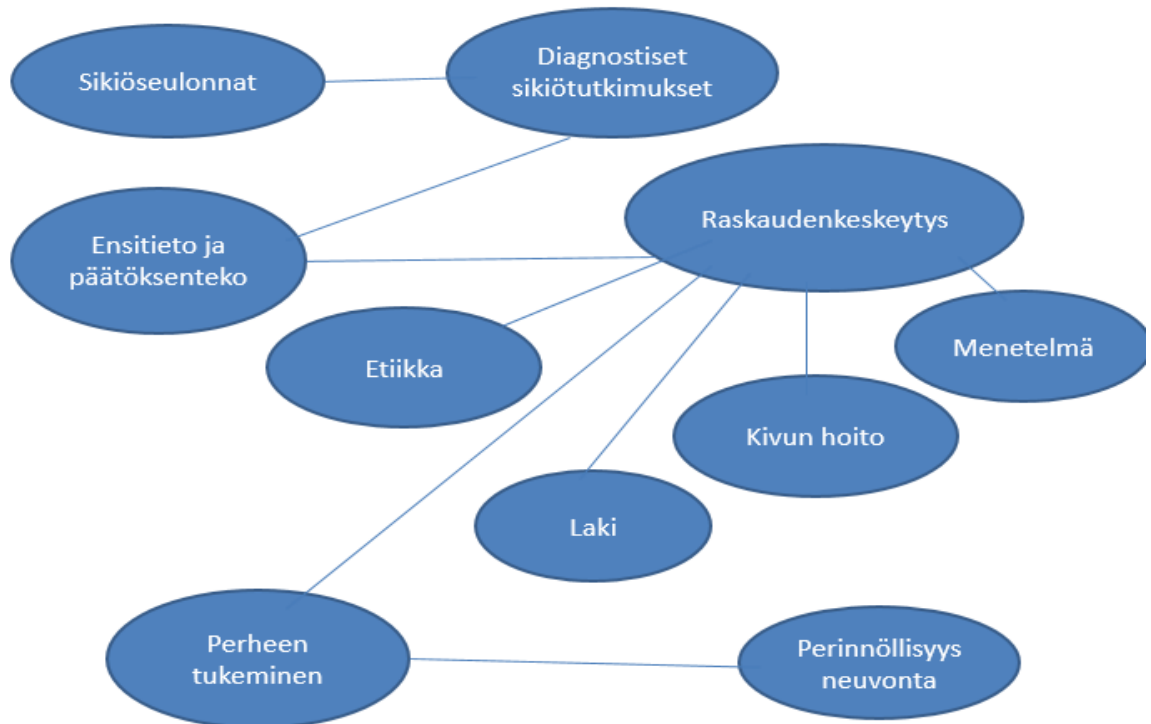
Sikiötutkimukset ovat nykyisin vakiintuneet osaksi äitiyshuoltoa (Aula 2008, 143). Poikkeavat tulokset sikiöseulonnoissa voivat johtaa diagnostiin sikiötutkimuksiin ja edelleen raskaudenkeskeytykseen. Sikiöperäisistä syistä tehtyjen aborttien määrä onkin kasvanut 2000-luvun aikana, mikä selittyy kehittyneellä sikiödiagnostiikalla. (Heino, Gissler & Solmula 2011, 3.)

Geneettisistä syistä raskaudenkeskeytykseen päätyminen ja sen läpikäyminen on perheille raskasta. Sairaalan henkilökunnalta vaaditaan tällaisissa tilanteissa runsaasti teoreettista osaamista, vuorovaikutustaitoja ja kykyä myötäellä perheen surussa. (Leipälä ym. 2009, 45.) Abortin hoitamisessa korostuu asiallisen kohtaamisen merkitys, hienotunteisuus ja luottamuksellisen hoitosuhteen rakentaminen. Hoitotyön lähtökohtina raskaudenkeskeytyksissä tulisi olla psyykkisen tuen tarjoaminen raskauden keskeyttäjälle sekä hänen tilanteensa ymmärtäminen.

Opinnäytetyömme aihe on selektiiviset abortit hoitotyön näkökulmasta. Opinnäytetyömme tarkoituksena on selvittää geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoitopolku ja tuottaa oppi- ja ohjausmateriaalia hoitotyön ammattilaisten käyttöön. Osana opinnäytetyötämme olemme tehneet valtakunnallisen kyselytutkimuksen ammattilaisille, jotka kohtaavat työssään selektiivisiä abortteja.

Opinnäytetyömme koostuu kahdesta osasta, joista ensimmäisessä on käsitelty koko hoitopolku työelämän toiveesta. Tämän toisen osan, eli ohjausmateriaalin sisältö on painotettu kyselytutkimuksen tulosten perusteella vastaamaan ammattilaisten tarpeita. Ohjausmateriaalista löytyy sikiöindikaation tehtävän raskaudenkeskeytyksen hoitopolku tiivistettynä. Mikäli Sinulla herää kysymyksiä tai haluat lukea aiheesta enemmän, löytyy opinnäytetyömme ensimmäisestä osasta aihealueista laajemmalti tietoa.

KUVA 1 Kaaviokuva geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoitopolusta.



Kuviossa yksi on kuvattu sikiöindikaatioin tehtävän raskaudenkeskeytyksen viitekehys. Siitä ilmenee sitä säätelevät eettiset arvot ja laki, varsinainen kliininen keskeytys sekä siihen johtavat tutkimukset, raskautta keskeyttävän perheen kohtaaminen, tukeminen sekä jatkoahoito. Nämä aihealueet olemme käsitelleet opinnäytetyömme teoriaosuudessa tarkemmin ja ne ovat siellä luettavissa. Tässä, opinnäytetyömme tuotososiossa, olemme käsitelleet hoitopolun pääpiirteittäin.

Avataksemme kuitenkin käsitteiden asiayhteyksiä enemmän; Laki raskauden keskeyttämisestä, lääketieteen ja kättilötyön eettiset ohjeet sekä kliiniset, näyttöön perustuvat keskeyttämismenetelmät luovat toimintaa ohjaavat puitteet geneettiselle raskaudenkeskeytykselle. Näiden ohjeiden rajoissa yksittäinen ammattihenkilö, esimerkiksi kättilö, toimii kuitenkin aina omalla persoonallaan perheen yksilöllisistä tarpeista lähtien ja niihin vastaten.

Tiivistäen: koko geneettisen raskaudenkeskeytyksen hoitopolku alkaa sikiöseulonnoista, joissa todetaan kohonnut riski poikkeavuuksille. Tämän jälkeen vanhemmat ohjautuvat halutessaan diagnostisiin sikiötutkimuksiin, joissa saadaan tietää, onko sikiöllä tutkittava poikkeavuus esimerkiksi Downin syndrooma. Molempiin edellisiin vaiheisiin

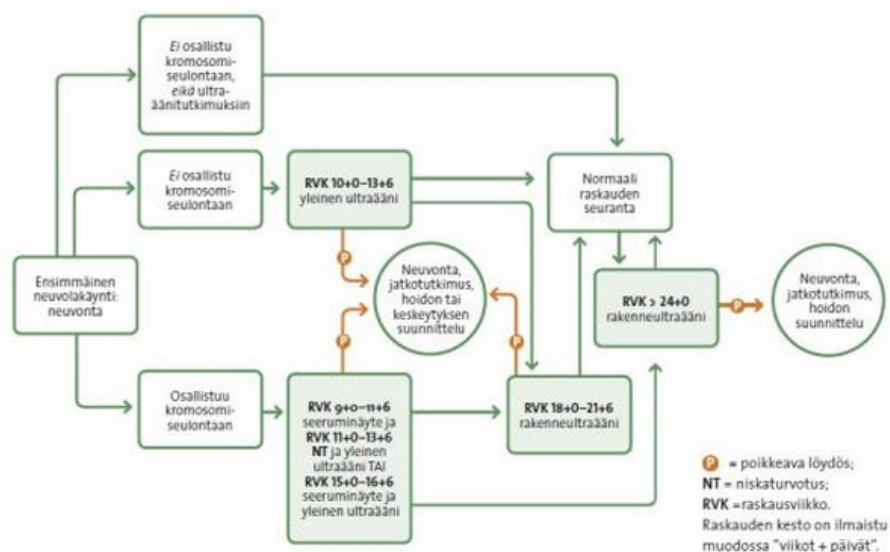
sisältyy olennaisesti ensitiedon käsite, joka jatkuu prosessin kaikissa vaiheissa olennaisena perheen tukemisen muotona. Perheen päätyessä raskaudenkeskeytykseen hoitotyön näkökulmasta ajatellen prosessiin kuuluu varsinainen abortti, siihen liittyvä potilaan tarkkailu ja komplikaatioiden, kuten esimerkiksi kivun hoitaminen. Lisäksi hoidossa korostuu tavanomaista enemmän perheen ohjaus ja tukeminen. Hoitopolun viimeisenä etappina perhe ohjautuu perinnöllisyysneuvontaan, jossa heille kerrotaan löydöksistä sekä mahdollisista, tuleviin raskauksiin vaikuttavista seikoista.



## 2 SIKIÖTUTKIMUKSET

### 2.1 Sikiöseulonnat

Sikiöseulonnassa tutkitaan joukko raskauksia, joista pyritään tunnistamaan ne, joissa sikiön riski poikkeavuuteen on kohonnut. Tarvittaessa diagnostinen jatkotutkimus tulee järjestää viiveettä. (Autti-Rämö 2008, 2.) Seulonnat perustuvat vapaaehtoisuuteen (Aula 2008, 148). Kuntien velvollisuutena on järjestää raskaana oleville varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, kromosomipoikkeavuuksien seulonta ja ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi (Valtioneuvoston asetus seulunnoista 339/2011).



KUVA 2 Kaavakuva sikiöseulonnan vaihtoehtoista (Leipälä ym. 2009, 6-7.)

Yhdistelmäseulontaan kuuluu verikokeet raskausviikoilla 9+0 – 11+6 sekä sikiön niskaturvotuksen mittaus ultraäänitutkimuksella raskausviikoilla 11+0 – 13+6. Riskiluku lasketaan tietokoneohjelmalla yhdistämällä äidin ikä, raskauden kesto, sikiön niskaturvotusmittauksen tulokset sekä äidin verestä määritetyt PAPP-A eli proteiini A:n ja  $\beta$ -hCG:n mittaustulokset. Sikiön 21-trisomian riski katsotaan suurentuneeksi, mikäli yhdistelmäseulosta saatu riskiluku on suurempi kuin 1:250, jolloin äidille tarjotaan jatkotutkimuksia. Valtioneuvoston asetuksen mukaisesti kromosomipoikkeavuuksien riskin selvittäminen tehdään ensisijaisesti tätä varhaisraskauden yhdistelmäseulaa käyttäen. Tarvittaessa odottajalle voidaan tehdä vaihtoehtoisena tutkimuksena toisen raskauskolmanneksen seerumiseula. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 363-364.)

Seulonta-asetuksen mukaisesti odottaville äideille tulee tarjota ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikoilla 18+0 – 21+6 tai raskausviikon 24+0 jälkeen. Varhaisempi ajankohta mahdollistaa lainsäädännön salliman abortin eugeenisin perustein, mikäli sikiöltä löytyy jokin indikaatio aborttiin. (Laivuori & Ignatius 2005, 5.)

Ultraäänitutkimuksessa tarkastellaan sikiön aivoja, hermostoputkea, sydäntä, vatsalaukua, munuaisia, virtsarakkoa, luita ja raajojen asentoa. Tämän lisäksi tutkitaan lapsiveden määrää sekä istukan sijaintia. (Taipale 2012, 345.) Raskausviikoilla 18 – 20 sikiön rakennepoikkeavuuksista todetaan ultraäänitutkimuksella miltei aina anenkefalia, iso selkäydinkanavan defekti, omfaloseele, gastroskiisi, vaikea hydrops ja askites sekä isot teratoomat ja kystiset kasvaimet. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 370.)

## **2.2 Diagnostiset sikiötutkimukset**

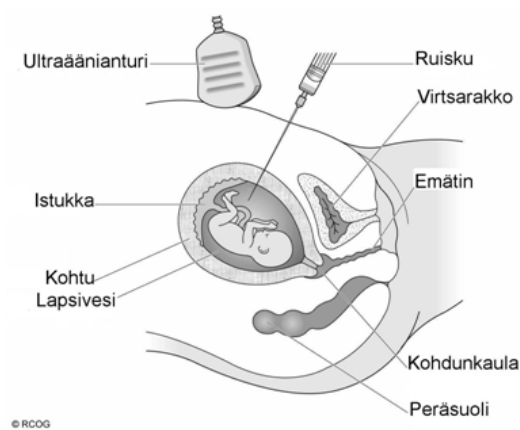
Vapaaehtoiset, diagnostiset sikiötutkimukset kohdistetaan raskauksiin, joissa sikiöhäiriön vaara on suurentunut. Diagnostisen sikiötutkimuksen perusteella perhe saa tiedon siitä, onko sikiöllä tutkittava synnynnäinen kehityshäiriö vai ei. (Aula 2008, 143.)

Istukkanäytettä voidaan käyttää sikiön perimän muutosten, kromosomipoikkeavuuksien sekä geenimutaatioiden osoittamiseen. Istukkanäyte otetaan raskausviikoilla 10-14 ultraääniaivusteisesti ohuella neulalla äidin vatsanpeitteiden ja kohdun seinän läpi. Näytteeksi otetaan istukan villuksia eli nukkalisäkkeiden haaroja. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 364.) Näytteestä tutkitaan sikiön kromosomit joko pelkkänä trisomiatutkimuksena (21-, 18- ja 13-trisomioiden osoitustesti) tai tarvittaessa koko karyotyypityksenä eli koko kromosomisto tutkitaan lukumäärällisesti ja rakenteellisesti. (PSHP intranet 2012.) Näytteenottoon liittyy 0,3%-1% suuruinen keskenmenoriski (Kirkinen & Ryyänen 2011, 366).

Lapsivesitutkimuksen avulla voidaan tehdä kromosomi- tai DNA-tutkimuksia sekä entsyymimäärityksiä. Lapsivesinäyte otetaan useimmiten raskausviikon 15 jälkeen. Näyte otetaan ultraäänikontrollissa ohuella neulalla vatsanpeitteiden, kohdunseinän ja kalvojen läpi ja lapsivettä otetaan näytteeksi noin 20 ml. (Salonen 2006, 301-302.)

Lapsivedessä olevat solut ovat peräisin sikiön virtsateiden epiteelistä, ihosta ja sikiökalvoista. Suurin osa lapsivedessä olevista soluista on kuitenkin kuolleita, joten ne eivät sellaisenaan sovellu diagnostisiin määrityksiin, vaan on tehtävä soluviljely. Soluviljely kestää keskimäärin 7-20 vuorokautta. Tämän jälkeen soluista voidaan tehdä tarvittavia tutkimuksia, kuten esimerkiksi sikiön kromosomitutkimus, joka kestää noin 10-12 vuorokautta. (Aula 2008, 145-146.) Näytteenottoon liittyy samansuuruinen keskenmenon riski kuin istukkanäytetutkimuksessa (Kirkinen & Ryyänen 2011, 366).

Lapsivesinäytteen tuloksissa on harvoin tulkintaongelmia. Kuten istukkanäytteissä, niin myös lapsivesinäytteestä tehdyt kromosomitutkimukset ovat yleensä yksiselitteisiä ja luotettavia. (PSHP intranet 2012.)



KUVA 3 Lapsivesinäytteen ottaminen ultraääniavusteisesti (EuroGentest 2008)

Napasuonipunktio voidaan suorittaa raskauden puolivälistä alkaen. Napalaskimoon pistetään kaikututkimuskontrollissa äidin vatsanpeitteiden läpi neulalla ja näytteeksi otetaan sikiön verta. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 368.)

Verinäytteestä voidaan määrittää kromosomisto nopeasti. Näytteestä voidaan saada lisää tietoa, mikäli istukka- tai lapsivesinäytteessä on ollut tulkintavaikeuksia. (Kirkinen & Ryyänen 2011, 368.) Toimenpide vaatii suorittajaltaan erityistä harjaantumista, eikä sen aiheuttamaa keskenmenoriskiä vielä tarkoin tunneta (Aula 2008, 147). Napasuonipunktio otetaan yleensä raskausviikon 22 jälkeen, jolloin komplikaationa saattaa olla ennenaikainen synnytys (Myrskyranta, 2012).

### 3 YLEISIMPIÄ SELEKTIIVISEEN ABORTTIIN JOHTAVIA LÖYDÖKSIÄ

Kehitysvammaisuuden määritelmä vaihtelee näkökulmasta ja lähteestä riippuen. Useasti kehitysvammaisuudesta puhuttaessa tarkoitetaan lapsuudesta asti ilmenevää hermoston kehityshäiriön aiheuttamaa älyllistä kehitysvammaisuutta. On kuitenkin huomattava, että usein hermoston kehityshäiriö on vain yksi henkilön monista piirteistä, joille löytyy yksi yhteinen aiheuttaja eli kehitysvammaisuuden syy. (Kaski, Manninen & Pihko 2009, 16-17, 24.)

Sikiövaurion ollessa niin suuri, että muutos perimässä näkyy kromosomeja tarkasteltaessa mikroskoopilla, puhutaan kromosomipoikkeavuuksista. Kromosomipoikkeavuudet jaetaan kahteen päätyyppiin: lukumääräpoikkeavuuksiin ja rakennepoikkeavuuksiin. Mikäli poikkeavuus on syntynyt jo sukusolujen muodostumisvaiheessa, se siirtyy sikiön jokaiseen soluun hedelmöittyneen alkion solujen jakautuessa. Mikäli poikkeavuus ilmaantuu hedelmöitymisen jälkeen vain johonkin jakautumisen tuloksena syntyneeseen soluun, poikkeavuus koskee vain tämän solun jälkeissolukkoa. Tällöin osassa soluista on normaalit kromosomit ja osassa poikkeavat, jolloin puhutaan mosaikismista. (Kere & Kivirikko 2006, 60-71.)

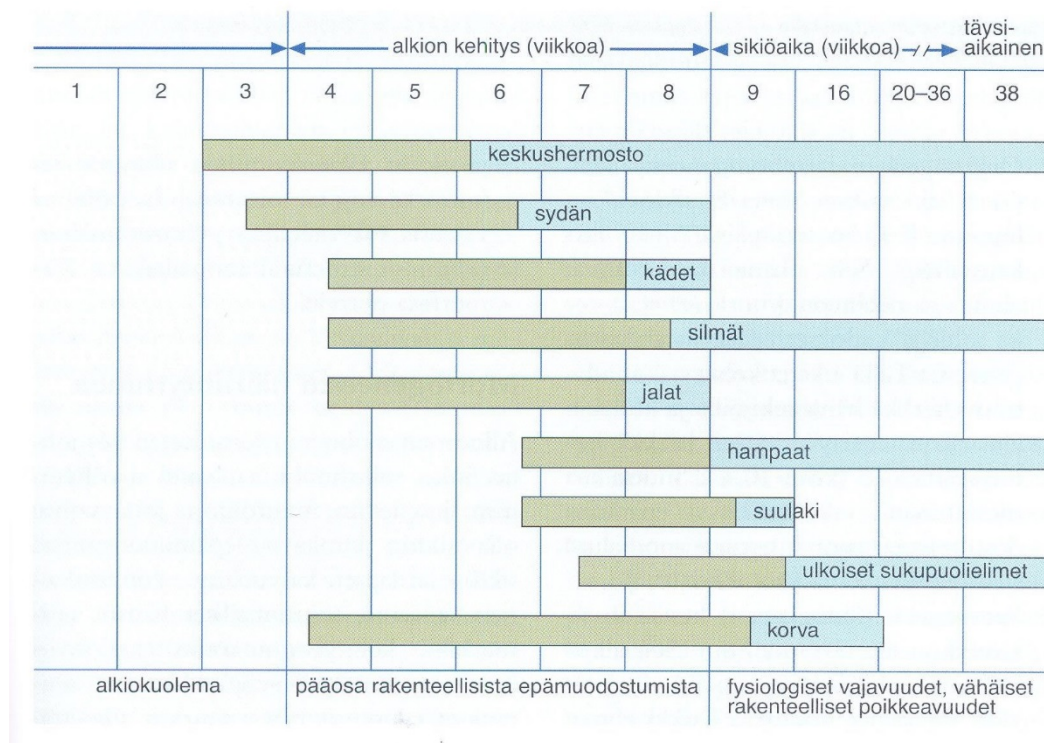
Normaalisti ihmisellä on 23 kromosomiparia, eli 46 kromosomia. Trisomioista puhutaan, mikäli solussa on yksi kromosomi liikaa. Tässä tapauksessa solussa on kromosomeja 47. Trisomiat yleensä aiheuttavat geenien epätasapainoa siinä määrin, että yleensä alkion kehitys pysähtyy ja raskaus keskeytyy spontaanisti. Trisomioissa 13, 18 ja 21 kromosomien geenisisältö on kuitenkin niin vähäinen, että näitä muotoja voidaan todeta myös elävänä syntyneillä lapsilla. (Simola 2006, 132 -134.)

Downin oireyhtymä eli 21-trisomia on tavallisin kehitysvammaisuuden aiheuttaja Suomessa. Oireyhtymän aiheuttaa kromosomin 21 ylimäärä. Noin 95 % tapauksista aiheutuu kromosomin 21 meioottisesta jakautumishäiriöstä jommankumman vanhemman sukusolujen muodostuessa. Häiriintynyt jakautuminen tapahtuu useimmiten munasolussa, johon riski suurenee äidin iän myötä. Downin oireyhtymässä tyypillisiä ovat tietyt kasvopiirteet, monet rakenteelliset sekä toiminnalliset poikkeavuudet, kasvuhäiriö ja kehitysvammaisuus. (Downin oireyhtymä, Käypä Hoito-suositus 2010, 2-3.) Vuosina

1993-2009 Suomessa kokonaisesiintyvyys (synnytykset ja keskeytykset) 21-trisomialle oli 25,8 / 10 000 (Ritvanen & Sirkiä 2012, 7).

Epämuodostumalla tarkoitetaan synnynnäistä, rakenteellista poikkeavuutta eli anomaliaa. WHO:n kansainvälisen tautiluokituksen mukaan synnynnäisiin poikkeavuuksiin katsotaan kuuluviksi sekä rakenteelliset poikkeavuudet että kromosomipoikkeavuudet. (Ritvanen 2006, 148 -149.)

Epämuodostumissa syinä on kolmestakymmenestä neljäänkymmeneen prosenttiin tapauksista perimä. Ulkoiset tekijät, kuten jotkin lääkeaineet tai äidin sairaudet aiheuttavat noin kymmenesosan. Yli puolet epämuodostumien aiheuttajista jää epäselviksi. Usein epämuodostuman taustalla on monitekijäinen syy. (Ritvanen 2006, 156-157.)



KUVA 4 Yksilönkehityksen eri elimien herkätkä kehitysvaiheet

Kuvassa havainnollistettu sikiön eri elinten alttius häiriöihin.

Vihreällä kuvattuna herkin ajanjakso, joka sijoittuu 4.-8. sikiöviikolle.

(Ritvanen 2006, 153.)

#### 4 ENSITIETO JA PÄÄTÖKSENTEKO

Kaikki ensitietotilanteet ovat erilaisia, mutta joitain asioita ensitiedon kertojan tulisi aina ottaa huomioon. Hänninen (2004, 22) esittelee teoksessaan kuuden T:n mallin: Tieto, Tunne, Tuki, Toivo ja Toimintaan ohjaaminen vuodelta 1995. Hänninen huomauttaa, että määritelmästä puuttuu tilannekohtaisuus, joka on myös ensitietotilanteessa tärkeä asia. Ensitiedon tulee olla mahdollisimman räätälöityä ja tarkoituksenmukaista. Tilanteessa painottuu avoin dialogi eli sekä vanhemmilla, että ammattilaisilla on mahdollisuus tasapuoliseen puhumiseen ja kuulluksi tulemiseen. Mallissa korostetaan kolmea erilaista kohtaamista: vamman, vammaisen lapsen, sekä vanhempien, lapsen ja työntekijöiden kohtaamista. Tärkeää on avoimen dialogin lisäksi rehellinen tieto ja aito läsnäolo. (Hänninen 2004, 194-195.)

Poikkeavuudesta tulee kertoa vanhemmille hienovaraisesti mutta rehellisesti. Vanhemmille annetaan sekä kirjallista, että suullista tietoa henkilökohtaisesti, mahdollisimman nopeasti. Vaihtoehdot kerrotaan vanhemmille selkeästi. On otettava huomioon, että vanhemmat ovat usein psyykkisessä sokissa, joka osaltaan vaikuttaa asioiden ymmärtämiseen kyseisellä hetkellä. (Maijala 2004, 37-38.)

Perheen vastaanotettua ensitieto on tärkeää turvata hoitosuhteen jatkuminen ja heille tulee jäsentää tulevien tapahtumien kulku. Perhe tulee säästää turhilta viivytyksiltä. Hoitavan tahon aito läheisyys, aktiivinen huolenpito ja saatavilla olo korostuvat haasteellisessa vuorovaikutustilanteessa. Myötätunnon ilmaiseminen perheelle on myös tärkeää. (Onoila 2013.)

*Pitää pystyä puhumaan asioista niiden oikeilla nimillä. Ei tarvitse edes yrittää hakea mitään kauniita sanoja tai kaunopuheita koska se on turhaa. Se on teeskentelyä. Aito läsnäolo ja se, että oikeasti välittää. Se riittää, että on läsnä. Eikä välttämättä tarvitse edes sanoa mitään heti. Perheelle pitää antaa tilaa, antaa sen surun tulla, koska se on hirveä paikka. (Myrskyrinta 2012.)*

Vuorovaikutustaidot ovat olennaisessa osassa kerrottaessa perheelle uutisista ja hoidettaessa perhettä. Vuorovaikutuksella tarkoitetaan molemminpuolista tai vastavuoroista toimintaa. Lähtökohtana ovat perheen vointi ja arvot. Perheen odottaessa poikkeavaa

lasta, hoitohenkilökunnan ja perheen keskinäinen kanssakäyminen saa tiettyjä erityispiirteitä ja perhe tarvitsee erilaisia auttamiskeinoja verrattuna säännölliseen raskauteen. Auttamisen osa-alueita ovat inhimillinen asennoituminen, asiallisesti ja objektiivisesti poikkeavuudesta kertominen, sekä auttavan hoitosuhteen jatkuminen. (Maijala 2004, 37.)

Vanhempien päätettäväksi tulee, jatketaanko raskautta riskiraskautena vai keskeytetäänkö raskaus. Päätöksenteolle tulee antaa aikaa ja sen tulisi tapahtua ei-ohjailevassa ilmapiiirissä. (Maijala 2004, 37-38.)

*Jos perhe on epävarma päätöksestä, sanon heille, että menkää kotiin miettimään rauhassa. Nämä ovat loppuelämään vaikuttavia asioita. Jos (perheelle) tulee sellainen tunne, että heitä on painostettu johonkin, niin se on katastrofi. (Myrskyranta 2012.)*

Raskaudenkeskeytyksestä päättäminen on aina haastava tilanne. Harkinta-aika on rajallinen, mikä saattaa johtaa nopeaan ratkaisuun. Keskeytyspäätöksen jälkeen potilas haluaa usein viedä asiaa nopeasti eteenpäin. Henkisesti kuormittavassa tilanteessa mieli saattaa suojaautua, jolloin koko asiaa voi olla vaikea uskoa todeksi eikä tunteilla ole tilaa. (Kauranen 2011, 49.)

*Syällisyys ja sosiaalinen paine nousevat selvästi esiin geneettisissä keskeytyksissä. Mitä muut minusta ajattelevat, kun toimin näin? Yritän tässä sitä syällisyyden taakkaa keventää. Muut ihmiset eivät elä teidän arkeanne, teidän lapsenne ei ole kenenkään muun kuin teidän, teillä on oikeus tehdä sellaisia ratkaisuja, jotka te koette parhaiksi. Monesti se riittää, että joku sanoo sen ääneen, mutta jonkun se pitää sanoa. (Myrskyranta 2012.)*

Perusneuvoja vanhempien tukemiseen:

- *Selvitä asiat mahdollisimman pitkälle vanhempien puolesta. Äärimmäisen surun hetkellä on kohtuutonta joutua pallotelluksi paikasta toiseen.*
- *Jos mahdollista, älä jätä vanhempia yksin. Anna tilaa, mutta ole tarpeeksi lähellä auttaaksesi. Voit myös kysyä vanhemmilta haluavatko he olla yksin ja kertoa, miten sinut tavoittaa.*
- *Älä yritä olla pirteä, tekoreipas tai rohkaiseva.*
- *Rauhallisuus ja eleettömyys luovat turvallisuutta.*
- *Myötäelämistä voi osoittaa pienin keinoin: lämmin kosketus, kunnioittava suhtautuminen, myötäelävä katse.*
- *Anna vanhempien surra.*
- *Älä yritä sanoa mitään erikoista tai lohduttavaa: mitkään sanat eivät voi poistaa vanhempien surua. Aina voit kuitenkin sanoa: "Otan osaa" tai "Olen hyvin pahoillani".*
- *Jos et ole itse kokenut lapsen kuolemaa, älä vertaa omia kokemuksiasi vanhempien suruun.*
- *Kerro koko ajan rauhallisesti, mitä tapahtuu. Älä suojele vanhempia pantaamalla tietoa.*
- *Autat perhettä parhaiten säilyttämällä ammatillisuutesi. Hoitohenkilökunta voi näyttää liikutuksensa lapsen kuolemasta, mutta muista ketkä tilanteessa ovat hoidettavia.*

(Järvinen-Taubert & Taubert 2012)



## 5 RASKAUDEN KESKEYTTÄMINEN

Suomessa lainsäädännön mukaan raskaus voidaan keskeyttää hakemuksesta yhden lääkärin päätöksellä silloin, kun raskaus on kestänyt enintään 12 raskausviikkoa ja keskeytystä hakeva on joko alle 17 vuotias tai yli 40 vuotias, tai hänellä on jo entuudestaan neljä lasta (L 24.3.1970/239). Toisen trimesterin aikana on mahdollista keskeyttää raskaus painavista sosiaalisista syistä tai jos epäillään sikiön sairautta tai ruumiinvikaa, mikäli raskaus ei ole edennyt yli viikkotilanteen 20+0. Luotettavan tutkimuksen avulla todettu sikiön epämuodostuma tai vaikea sairaus on peruste raskauden keskeyttämiselle toisen raskauskolmanneksen aikana aina raskausviikkotilanteeseen 24+0 asti. (Ihme & Rainto 2008, 182-183.) Näissä kahdessa edellä mainitussa tapauksessa lupaa raskauden keskeyttämiseen anotaan erillisellä hakemuksella Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastolta, Valviralta.

Yli 12-viikkoinen raskaus keskeytetään Suomessa lääkkeillä samalla periaatteella, kuin alle 12-viikkoinenkin raskaus. Mifepristonin ja prostaglandiinin yhdistelmä keskeyttää tehokkaasti myös toisen trimesterin raskauden, mutta suurempi viikkoisissa raskauksissa progesteroniannos joudutaan usein toistamaan. Potilaan tulee olla osastoseurannassa, kunnes raskaus on keskeytynyt. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

Raskauden keskeytys aloitetaan antamalla mifepristoni annos suun kautta ja 1-2 vuorokauden kuluttua asetetaan emättimen takapohjukkaan 0,4-0,8mg misoprostolia. Misoprostoliannos uusitaan 0.4mg annoksina emättimen kautta kolmen tunnin välein tarvittaessa. Mikäli emättimestä tulee vuotoa, mutta raskaus ei ole vielä täydellisesti keskeytynyt, voidaan misoprostoliannos antaa suun kautta. Prostaglandiineja voidaan antaa 4-6 kertaa vuorokauden aikana. Sama voidaan tarvittaessa uusita seuraavana päivänä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

Myöhäinen raskauden keskeyttäminen sikiöindikaatioin voi olla hyvin traumaattista sekä keskeyttävälle taholle että terveydenhuollon ammattilaisille, erityisesti jos raskaus on alun perin ollut toivottu. Lisäksi 22-24 viikon gestaatioiässä sikiö, vaikkakin vaikeasti saattaa synnyttyään haukkoa henkeään tai liikkua. (Nuffield Council on Bioethics 2006, 56.) Hyvällä ohjauksella ja raskauden keskeyttäjän valmistelulla voidaan varautua vaikeisiin tilanteisiin yhdessä.

Kipu on abortin, erityisesti lääkkeellisesti suoritettavan raskaudenkeskeytyksen, yleisimpiä komplikaatioita. Valtaosa eli yli 90% potilaista, joille tehdään lääkkeellinen raskaudenkeskeytys, kokee keskeytyksen kivuliaaksi. Yli puolet tarvitsevat keskeytyskipuun lievitystä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito - suositus 2007.) Raskauden keskeytykseen liittyvän kivun hallinta on haastavaa, ja se vaatii erityistä huomiointia potilaan hoitoa suunniteltaessa (Lalithkumar, Bygdeman & Gemzell-Danielsson 2006, 37)

Ennen varsinaista keskeytystä on tärkeää yhdessä potilaan kanssa suunnitella keskeyttämisen toteuttaminen, asianmukainen kivunlievitys sekä mahdollisuus muistojen, kuten valokuvien tai jalanjälkien ottamiseen. (Royal College of Obstetricians and Gynaecologists 2010, 24.)

Reesusnegatiivisille keskeytyspotilaille annetaan rutiininomaisesti anti-D-immunoglobuliini injektio (Rhopylac® 1500 IU) immunisaation profylaksiana keskeytyksen yhteydessä, kun raskausviikot ylittävät 8+0 (PSHP intranet 2011).

Kun sikiö on abortoitunut, tarkistetaan istukka ja sikiökalvot. Mikäli vuoto on runsasta tai on syytä epäillä, että istukka ei ole poistunut, harkitaan kaavintaa. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

Keskeytyksen jälkeen seurataan vuodon määrää, kohdun vetäytymistä ja potilaan subjektiivisia tuntemuksia. Jos raskaus ylittää raskausviikot 15+0, tulee rintojen maitoutumista ehkäistä lääkityksellä. Maidoneritystä ehkäisemään käytetään yleensä bromokriptiiniä (Parlodel®) tai kabergoliinia (Cabaser®). Näistä jälkimmäinen on keskeyttäjän kannalta helpompi, sillä kerta-annos 24 tunnin sisällä otettuna riittää ehkäisemään maidonnousua. Bromokriptiinin annostelu on yleensä 14-15 vuorokautta. (PSHP intranet 2011.)

Rutiininomaista, kliinistä jälkitarkastusta ei tarvita onnistuneen kirurgisen tai lääkkeellisen abortin jälkeen, mikäli abortin onnistuminen voidaan todeta toimittamishetkellä. Suomalainen Käypä hoito- suositus kuitenkin ohjeistaa jälkitarkastuksen suorittamiseen ja korostaa sen merkitystä myös sosiaalisen ja psyykkisen tuen arvioimisen tilanteena. Lääkkeellisen raskaudenkeskeytyksen onnistuminen voidaan varmistaa luotettavimmin

seerumin hCG-pitoisuuden määrittämisellä. (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007.)

Tähänastisen tutkimustiedon perusteella voidaan olettaa, että naisen komplikaatioittain sujunut raskaudenkeskeytys ei vaikuta hänen tulevaan hedelmällisyyteensä tai lisää kohdunulkoinen raskauden mahdollisuutta. (Suhonen & Heikinheimo 2011, 173.)

## 6 SIKIÖN RUUMINAVAUS JA HAUTAAMINEN

Sikiö ja istukka tulee toimittaa patologille viivytyksettä. Tuoreina lähetetyistä kudoksista voidaan tarvittaessa ottaa soluviljelynäytteitä. Mikäli on syytä epäillä kromosomipoikkeavuuksia, näytteet tulee ottaa välittömästi jo osastolla. Tuoretta kudosta voidaan säilöä ja siitä on myös helpompi eristää DNA:ta. (Herva 2012, 1173.)

Sikiön obduktio tehdään systemaattisesti elinryhmä kerrallaan edeten. Kaikista elimistä otetaan histologinen kudoksenäyte. Tutkimukseen kuuluu myös istukan tutkiminen, sillä usein istukka voi olla parhaiten säilynyt kudokseksi. Obduktiossa suoritetaan ulkotarkastus, jossa huolellisesti käydään läpi sikiön ulkoiset piirteet. Sikiö punnitaan sekä mitataan ja kasvun kehitys suhteessa gestatioikään tarkistetaan. Mikäli sikiö on ulkoisesti poikkeavan näköinen, se valokuvataan. Jos sikiöllä on luuston poikkeavuuksia, se röntgenkuvataan tarkempaa tarkastelua varten. Mikäli epäillään aivojen epämuodostumaa, ne irrotetaan kokonaisuudessaan tutkittaviksi. Kaikista rakenteellisista anomaliaista ja synnynäisistä kromosomipoikkeavuuksista tulee tehdä ilmoitus Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksen epämuodostumarekisteriin. (Herva 2012, 1168.)

Alle 22-viikkoisen sikiön hautaamista tai tuhkaamista varten riittää lääkärin vapaamuotoisesti kirjoittama todistus siitä, ettei toimenpiteelle ole estettä (Raskauden keskeytys: Käypä hoito-suositus 2007). Yli 22-viikkoinen tai yli 500 grammaa painava, kuollut sikiö haudataan aina. Vanhemmat voivat hoitaa hautauksen itse, tai sairaala hoitaa hautauksen. (Väisänen 2000, 1511.) Tampereella kaikki abortoidut, raskausviikoista riippumatta tuhkataan ja haudataan Kalevankankaan hautausmaan Hietakehtoon (Varpenius 2012).

## 7 SURUTYÖSSÄ TUKEMINEN

Raskauden keskeyttäjän suru on tärkeää tunnistaa. Abortin kokemukseen nivoutuu sekä suru lapsen menettämisestä että äidin roolin menettämisestä. Raskauden keskeyttäjää tulee kannustaa suremaan omalla tavallaan ja pitämään suruaan oikeutettuna. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 131.)

Miehet eivät välttämättä ilmaise surua yhtä avoimesti kuin naiset, ja onkin tärkeää, että ammattilaiset huomioivat heidän tuen tarpeensa (Desrochers 2011, 33). Surun kohdantesa perhettä isät odottavat henkilökunnalta kontaktin ottamista, perhekeskeistä lähestymistä sekä emotionaalista, tiedollista ja konkreettista tukea. (Aho 2010, 50-51.)

Surevan kanssa vuorovaikuttamisessa tärkeintä eivät ole oikein valitut fraasit. Myötätuntoansa voi osoittaa pahoittelemalla tapahtunutta, mutta myötäelämistään voi osoittaa myös sanattomasti, kosketuksella tai vaikkapa halaamalla. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 133.)

Sairaalapastorin tapaamista voi tarjota jokaiselle perheelle, vakaumuksesta riippumatta. Keskusteluavun kynnyks pitäisi tehdä mahdollisimman matalaksi. Esimerkiksi tapaamisedotus tulisi pukea muotoon, jossa vanhempien ei itse tarvitse ottaa yhteyttä vaan tarjotaan, että hoitaja soittaa pastorille perheen puolesta. (Varpenius 2012.)

*Usein käydään – läpi sitä, että mitkä on ne faktat – miksi on siihen päädytty – usein haluan, että he toistaa sen, että he ymmärtää sen [diagnoosin] – kun sen itse sanoo niin sen ehkä omaksuu tai ymmärtää paremmin. Ja sitten sitä pohdiskelua, että mikä on lapselle parhaaksi. (Varpenius 2012.)*

Surutyössä tukemisen tavoitteena on surevan perheen terveyden tukeminen. Siinä korostuu huolenpito, läsnäolo sekä surevan yksilöllisten tarpeiden huomioiminen. (Erjanti & Paunonen-Ilmonen 2004, 129-130.)

Henkilökunnan olisi hyvä hienovaraisesti ja painostamatta ohjata vanhempia katsomaan sekä mahdollisuuksien mukaan pitelemään sylissään abortoitunutta sikiötä. Vainajan kohtaaminen helpottaa ymmärtämään, että hän on lopullisesti poissa sekä käynnistää luonnollisen suruprosessin, jolla ehkäistään pitkäaikaisahdistusta. (Rådestad ym. 2009, 426-429.)

## 8 PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

Kun raskaus keskeytetään sikiöindikaatioin, on tärkeää, että epäily varmistetaan tutkimuksin. Näissä tilanteissa perhe tarvitsee perinnöllisyysneuvontaa tutkimustulosten varmistuttua. (Salonen 2005, 2097-2201.) Perinnöllisyysneuvonnan tavoitteena on antaa perheelle luotettavaa tietoa taudista, sen periytymisestä ja uusiutumisriskistä ymmärrettävässä muodossa. Perinnöllisyysneuvonnassa pyritään luotettavaan diagnoosiin, jotta mahdollinen toistumisriski voidaan päätellä. Suuri osa perinnöllisistä sairauksista on niin harvinaisia, että se hankaloittaa oikean diagnoosin muodostamista. Jos diagnoosi kuitenkin selviää, selviävät yleensä samalla myös ennuste, tarve lisätutkimuksille sekä periytymistapa. (Kääriäinen 2006, 281-282.)

Perinnöllisyyslääketiede pohjaa vahvasti nondirektiiviseen periaatteeseen, eli pyrkimykseen olla ohjailematta asiakkaan ratkaisuja. Perinnöllisyysneuvonnassa kerrotaan taudista ja sen ennusteesta mahdollisimman perusteellisesti ja rehellisesti, vaikkakin se voi olla perheelle raskasta kuultavaa. Tämän taustalla on ajatus siitä, että annetun tiedon perusteella perhe tulee tekemään suuriakin päätöksiä, kuten hankkivatko he uuden lapsen. (Kääriäinen & Ukkola 1998, 247, 256.)

Perinnöllisyysneuvonta koetaan yleisesti hyvänä. Vanhemmat mieltävät ikävätkin uutiset positiivisempana kuin epätietoisuuden. (Kääriäinen & Ukkola 1998, 255.)

## 9 CHECK-LISTA (PSHP)

Ennen potilaan saapumista osastolle edeltävänä päivänä:

- Tarkista, että potilaan papereista löytyy lupa raskauden keskeyttämiseen.. Tarvittaessa sitä voi tiedustella Valvirasta p. 09-772 920
- Pyydä lääkäriä tekemään Operaan pyyntö PCA-pumppua varten.
- Tarkista, että jääkaapista löytyy käyttökelpoisia genetiikan näytepurkkeja (punainen neste) vähintään 3 kappaletta.
- Mahdollisuuksien mukaan varaa potilaalle yhden hengen huone, ja sinne:
  - Alusastia ja portatiivi
  - Kroonikkovaippoja
  - Hanskoja
  - Siteitä
  - Sakset
  - Peangit
  - Kaarimaljoja

Potilaan saavuttua:

- Selitä tuleva ohjelma. Varaa ohjaukseen riittävästi **aikaa**.
- Mittaa RR, pulssi, lämpö.
- Täytä anestesiakaavake.
- Tarkista, että verikokeet on otettu; PVK, veriryhmä ja X-veri.
- Aseta potilaalle kanyyli. Voit myös ottaa tarvittavat verikokeet samalla.
- Tarkista potilaan papereista, mitä geneettisiä näytteitä sikiöstä otetaan.

Keskeytys:

- **Cytotec®** protokollan mukaisesti
- Kun potilas kaipaa lisäkivunlievitystä asenna PCA-pumppu.
  - Muista aukiolotippa ja takaiskuventtiili aukiolotipan päähän!

Ennakoi mahdollinen kaavinta harkitsemalla potilaan ruokailu.

Sikiön synnyttyä:

- **Katso syntymäaika kellosta ja paina mieleen.**
- Seuraa vuodon määrää, kohdun supistumista ja subjektiivisia tuntemuksia.
- Toteuta anti-D profylaksia tarvittaessa.
- **Muista maidonestolääkitys!**
- **Muista geneettiset näytteet!**
- Anna potilaalle Käpy-yhdistyksen tukipaketti.

## LÄHTEET

Aho, A. 2010. Isän suru lapsen kuoleman jälkeen. Tuki-interventio ja sen arviointi. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Väitöskirja.

Asetus raskauden keskeyttämisestä 29.5.1970/359.

Aula, P. 2008. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Eskola, K. & Hytönen, E. (toim.) 2008. Nainen hoitotyön asiakkaana. 1.-3. painos. Helsinki: WSOY, 143-148.

Autti-Rämö, I. 2008. Seulontatutkimusten peruseriaatteet. Finohta, THL.

Desrochers, J. 2011. The Psychosocial Impact of Termination of Pregnancy for Fetal Anomaly on the Male Partner. Master's Thesis. Brandeis University.

Downin oireyhtymä. 2010. Käypä-hoito-suositus. Suomalaisen Lääkäriseura Duodecim ja Suomen kehitysvammalääkäreiden asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. Luettu 6.10.2012. <http://www.kaypahoito.fi>

Erjanti, H. & Paunonen-Ilmonen, M. 2004. 1. painos. Suru ja surevat. Surevien hoitotyön perusteet. Vantaa: WSOY.

EuroGentest. 2008. Lapsivesitutkimus. Potilasopas. Luettu 18.1.2013. <http://www.eurogentest.org/>

Heino, A., Gissler, M. & Solmula, A. 2011. Raskaudenkeskeytykset. Tilastoraportti 32/2011. THL.

Herva, R. 2012. Sikiön epämuodostumat ja kehityshäiriöt. Teoksessa Mäkinen, M., Carpén, O., Kosma, V., Lehto, V., Paavonen, T. & Stenbäck, F. (toim.) 2012. Patologia. 1. painos. Hämeenlinna: Kariston Oy, 1171-1175.

Herva, R. 2012. Sikiön ruumiinavaus. Teoksessa Mäkinen, M., Carpén, O., Kosma, V., Lehto, V., Paavonen, T. & Stenbäck, F. (toim.) 2012. Patologia. 1. painos. Hämeenlinna: Karisto Oy, 1168-1171.

Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä-kokemuksellinen ensitietoa vammaisen lapsen syntyessä. Saarijärvi: Gummerus kirjapaino Oy.

Ihme, A. & Rainto, S. 2008. Naisen terveys. 1. painos. Helsinki: Edita.

Järvinen-Taubert, J., Taubert T. & Tiainen, P. 2012. Luento TAYS 2.11.2012. KÄPY-lapsikuolemaperheet ry.

Kaski, M., Manninen, A. & Pihko, H. 2009. Kehitysvammaisuus. Helsinki: WSOY.

Kauranen, V. 2011. Abortti ja siitä selviytyminen. Tallinna: Raamatutrükikoda.

Kere, J. & Kivirikko, S. 2006. DNA:n muutokset: mutaatiot ja polymorfismit. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 60-71.



Kirkinen, P. & Ryyänen, M. 2011. Prenataalidiagnostiikka. Teoksessa Ylikorkala, O. & Tapanainen, J. (toim.) 2011. Naistentaudit ja synnytykset. 5. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim, 362-376.

Kääriäinen, H. & Ukkola, L. 1998. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 1998. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 245-258.

Kääriäinen, H. & Ukkola, L. 2006. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 281-293.

Laivuori, H. & Ignatius, J. 2009. Seulontavaihtoehdot ja riskit. Finohta, THL.

Laki raskauden keskeyttämisestä 24.3.1970/239.

Lalitikumar, S., Bygdeman, M. & Gemzell-Danielsson, K. 2006. Mid-trimester induced abortion: a review. Human Reproduction Update. 13/2007, 37-52.

Leipälä, J., Hänninen, K., Saalasti-Koskinen, U. & Mäkelä, M. 2009. Kuinka kertoa sikiön poikkeavuuksien seulonnasta. Opas äitiyshuollon työntekijöille. THL.

Leipälä, J., Ignatius, J., Autti-Rämö, I. & Mäkelä, M. 2009. Sikiöseulonnat-Opas raskaana oleville. Helsinki: Yliopistopaino.

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

Myrskyranta, S. Kätilö. 2012. Haastattelu 8.6.2012. Haastattelija Ijäs-Virtanen, L. Tampere.

Nuffield Council on Bioethics, 2006. Critical care decisions in fetal and neonatal medicine: ethical issues. Lontoo: Latimer Trend & Company Ltd.

Onoila, S. 2013. Synnytysopin luennot. 10.01.2013. Tampere.

PSHP. Tays/Naistentautien ja synnytysten vastuualue. 2012. Sikiön kromosomitutkimukset raskauden aikana. Potilasohje.

PSHP. Tays/Naistentautien ja synnytysten vastuualue. Taurio, K. 2011. Geneettinen ja toisen trimesterin (rv 12-24) keskeytys.

Raskauden keskeytys. 2007. Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin ja Suomen Gynekologiyhdistys ry:n asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. Luettu 18.08.2012. <http://www.kaypahoito.fi>

Ritvanen, A. & Sirkiä, S. 2012. Epämuodostumat 1993-2009. Tilastoraportti 8/2012. THL.

Ritvanen, A. 2006. Synnynnäiset epämuodostumat. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 148-165.

Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, 2010. Termination of Pregnancy for Fetal Abnormality in England, Scotland and Wales. Lontoo: FiSH Books.

Rådestad, I., Surkan, P., Steineck, G., Cnattingus, S., Onelöv, E. & Dickman, P. 2009. Long-term outcomes for mothers who have not held their stillborn baby. *Midwifery* 25/2009, 422-429.

Salonen, R. 2006. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 294-306.

Salonen, R. 2005. Milloin gynekologin potilas tarvitsee perinnöllisyyslääkäriä? *Yleiskatsaus. Suomen Lääkärilehti.* 20/2005, 2197-2201.

Simola, K. 2006. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Hämeenlinna: Karisto Oy, 131-146.

Suhonen, S. & Heikinheimo, O. 2011. Raskaudenkeskeytys. Teoksessa Ylikorkala, O. & Tapanainen, J. (toim.) 2011. Naistentaudit ja synnytykset. 5. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim, 362-376.

Suomen lääkärisseura Duodecimin ja Suomen Kehitysvammalääkärit. 2010. Käypä hoito: Downin oireyhtymä. Julkaistu 23.12.2010. Luettu 6.10.2012. [www.kaypahoito.fi](http://www.kaypahoito.fi)

Taipale, P. 2012. Ultraäänitutkimus. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E., Väyrynen, P. & Äimälä, A. (toim.) 2012. Kätilötyö. 2.-4. painos. Helsinki: Edita, 340-348.

Valtioneuvoston asetus seulonnoista. 6.4.2011/339.

Varpenius, T. Sairaalapastori. 2012. Haastattelu 22.11.2012. Haastattelija Partanen, S. Tampere.

Väisänen, L. 2000. Kuolleen syntynyt lapsi. *Duodecim* 116/2000, 1507-1512.