

Muutoksia sikiön kehityshäiriöiden seulontatutkimuksissa – uutena seulontatuloksien vastaaminen sähköisesti sekä trisomia 18 -seulonta

Tutkimus	S -Sikiön kehityshäiriöiden seulonnat, 1. trimesteri	S -Tr1Seul, 4548
	S -Sikiön kehityshäiriöiden seulonnat, 2. trimesteri	S -Tr2Seul, 4550
	S -AFP-Suomalaistyyppisen munuaistaudin seulonta	S -AFP-CNF, 50093

Aihe 1. ja 2. trimesterin sikiöseulonnoissa siirrytään sähköiseen vastauskäytäntöön 14.6.2012. Siirtymävaiheessa ovat entisen muotoiset paperivastaukset edelleen käytössä.

1. trimesterin seulonnassa lasketaan jatkossa myös **trisomia 18 -riski**.

Ultraäänitietoja lähetäviä yksiköitä pyydetään jatkossa ilmoittamaan myös **ultraäänen tekijän nimi**.

S-AFP-Suomalaistyyppisen munuaistaudin seulonta (S-AFP-CNF, 50093) poistuu tutkimusvalikoimasta.

Tausta 1. ja 2. trimesterin sikiöseulontatutkimusten vastauskäytäntö muuttuu.

S -Tr1Seul ja S -Tr2Seul -tutkimusten osalta siirrytään sähköiseen vastauskäytäntöön. Sähköinen vastaus otetaan käyttöön 14.6.2012. Esimerkkejä sähköisistä lausuntovastauksista on liitteenä (Liite 1).

Siirtymävaiheessa ovat entisen muotoiset paperivastaukset edelleen käytössä. Paperivastausten lähettämisestä luovutaan alueittain, kun sähköisen vastauksen siirtyminen on varmistettu.

Kaksosraskauksien seulonnassa otetaan aina verinäyte, vaikka toistaiseksi riski lasketaan vain NT-mittojen perusteella. **Mikäli A ja B -sikiöiden CRL-mitat poikkeavat toisistaan, merkitään riskilaskennassa 1. sikiöksi se, kumman CRL-mitta on suurempi.** Tätä mittaä käytetään raskauden keston määrittämiseen.

Lähetettäessä ultraäänitietoja pyydetään jatkossa ilmoittamaan myös **ultraäänen tekijän nimi** muodossa Etunimi Sukunimi. Lisäksi kaksosraskauksissa pyydetään ilmoittamaan, onko

kyseessä monokoriaalinen vai dikoriaalinen raskaus. Liitteenä (Liite 2) on esimerkkilomake ultraäänitietojen lähettämistä varten.

IVF-raskauksissa riskilaskennassa voidaan jatkossa huomioida munasolun luovuttajan ikä sekä alkion siirtopäivä. Nämä tiedot annetaan lähetteen Muuta-kohdassa.

Laboratorio ilmoittaa poikkeavista tuloksista sähköisen vastauksen lisäksi aiempaan tapaan myös suoraan äitiyspoliklinikoille. Lausuntoon ei tule erillistä mainintaa kohonneesta riskistä.

Jatkossa 1. trimesterin seulonnassa lasketaan trisomia 21:n (Downin oireyhtymä) riskisuhteen lisäksi myös trisomia 18:n (Edwardsin oireyhtymä) riskisuhde.

Trisomia 18 -riski lasketaan samoista tiedoista kuin trisomia 21 -riski eikä tutkimuksen tilaamiseen tai näytteenottoon tule muutoksia. Trisomia 18 -riski on koholla riskisuhteen ollessa suurempi kuin 1:100.

Tr2-Seul sisältää trisomia 21 -riskilaskennan sekä AFP -seulonnan.

Tulokset

Trisomia 21: kohonnut riski, jos riskisuhde suurempi kuin **1:250**
Trisomia 18: kohonnut riski, jos riskisuhde suurempi kuin **1:100**
AFP: kohonnut riski, jos **yli 2,5 MoM**

Näyte

1 ml seerumi (4 ml seerumi-geeliputki)

Näyte on säilytettävä +4 C°:ssa (ei saa lämmitä) ja lähetettävä kylmälähetyksenä. Näyte säilyy 6 vrk + 4 C°:ssa, pidempiaikainen säilytys -20 C°:ssa.

1. trimesterin näyte (Tr1Seul) on otettava raskausviikoilla 9+0 - 11+6.

2. trimesterin näyte (Tr2Seul) on otettava raskausviikoilla 15+0 - 16+6.

Indikaatio

Tr1Seul:

Trisomia 18 ja 21 -riskien arviointi.

Tr2Seul:

Trisomia 21 -riskin arviointi. Suomalaistyyppisen munuaistaudin ja avoimen selkäydinkohjun seulonta.

Menetelmä

Tr1Seul:

Riskit lasketaan äidin iän, painon, raskausviikon, plasmaproteiini A:n (S -PAPP-A), vapaan koriongonadotropiini beta-alayksikön (S -hCG-B-V) ja kaikututkimuksella mitatun sikiön niskaturvotuksen sekä sikiön pää-perämitan avulla. Äidin tupakointi, insuliinihoito



(DM1), aikaisemmat kromosomihäiriöt ja äidin etninen tausta vaikuttavat riskilaskentaan.

Tr2Seul:

Riskit lasketaan äidin iän, painon, raskausviikon, seerumin alfa-1-fetoproteiinin (S -AFP) ja vapaan koriongonadotropiini-beta-alayksikön (S -hCG-B-V) avulla. Äidin tupakointi, insuliinihoito (DM1), aikaisemmat kromosomihäiriöt ja äidin etninen tausta vaikuttavat riskilaskentaan.

Kari Punnonen
toimitusjohtaja

Jarkko Romppanen
apulaisylilääkäri
puh. 044-717 8739

Jakelu

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat,
Kuopion aluelaboratorio: KYSin osastot ja poliklinikat,
PSSHP terveyskeskukset ja sairaalat
OA:KERANA
Internet, intranet



Liite 1.

**Esim. 1.
Tr1Seul:**

Lausunto:

UÄ tehty 04.04.2012, CRL 65 mm , NT (1. sikiö) 1.6 mm, H12+6
Seeruminäyte otettu: 26.03.2012, H11+4

Muut tiedot:

Down-ikärisi:	1:1100
Down-riskisuhde (1. sikiö)	1:4300 (raja 1:250)
T18-riskisuhde (1. sikiö)	1:100000 (raja 1:100)

PAPPA korjattu MoM	0.46
hCG-B-V korjattu MoM	0.78
NT korjattu MoM (1. sikiö)	1.17

S -PAPPA	637.72	mU/l
S -hCG-B-V	33.420	ug/l

**Esim. 2.
Tr1Seul: kaksosraskaus**

Lausunto:

Sikiöiden lukumäärä: 2, Dikoriaalinen
UÄ tehty 21.05.2012, CRL 69 mm ,
NT (1. sikiö) 1.4 mm, H13+1
NT (2. sikiö) 2.1 mm,
Seeruminäyte otettu: 11.05.2012, H11+5

Muut tiedot: Riski laskettu pelkkien NT mittojen perusteella, S –
PAPPA ja S –hCG-B-V tuloksia ei ole huomioitu.

Down-ikärisi:	1:450
Down-riskisuhde (1. sikiö)	1:4200 (raja 1:250)
Down-riskisuhde (2. sikiö)	1:770 (raja 1:250)
T18-riskisuhde (1. sikiö)	1:51000 (raja 1:100)
T18-riskisuhde (2. sikiö)	1:7400 (raja 1:100)
NT korjattu MoM (1. sikiö)	0.96
NT korjattu MoM (2. sikiö)	1.44

S -PAPPA	3560.00	mU/l
S -hCG-B-V	191.000	ug/l



Esim. 3.
Tr2Seul:

Lausunto:

UÄ tehty 30.03.2012, H12+1
Seeruminäyte otettu: 23.04.2012, H15+4

Muut tiedot:

Down-ikärisi:	1:800	
Down-riskisuhde (1. sikiö)	1:70	(raja 1:250)
S -AFP korjattu MoM	0.66	(raja 2.5 MoM)
hCG-B-V korjattu MoM	3.21	

S -AFP.	15.1	kU/l
S -hCG-B-V	54.018	ug/

Liite 2.**YHTEENVETOLOMAKE ULTRAÄÄNITUTKIMUKSISTA ALKURASKAUDEN SIKIÖSEULONTAA VARTEN**

Lähtevän yksikön nimi ja yhteystiedot

Äidin nimi		Äidin hetu	
Ultraäänipäivämäärä		Ultraäänen tekijä	
Raskauden kesto UÄ-päivänä		Sikiöiden lukumäärä	
CRL-mitta (A-sikiö)	(B-sikiö)	NT-mitta (A-sikiö)	(B-sikiö)
kaksosraskaudessa: monokoriaalinen <input type="checkbox"/> / dikoriaalinen <input type="checkbox"/>			

Äidin nimi		Äidin hetu	
Ultraäänipäivämäärä		Ultraäänen tekijä	
Raskauden kesto UÄ-päivänä		Sikiöiden lukumäärä	
CRL-mitta (A-sikiö)	(B-sikiö)	NT-mitta (A-sikiö)	(B-sikiö)
kaksosraskaudessa: monokoriaalinen <input type="checkbox"/> / dikoriaalinen <input type="checkbox"/>			

Äidin nimi		Äidin hetu	
Ultraäänipäivämäärä		Ultraäänen tekijä	
Raskauden kesto UÄ-päivänä		Sikiöiden lukumäärä	
CRL-mitta (A-sikiö)	(B-sikiö)	NT-mitta (A-sikiö)	(B-sikiö)
kaksosraskaudessa: monokoriaalinen <input type="checkbox"/> / dikoriaalinen <input type="checkbox"/>			