

Alkuraskauden kromosomiseulonnan osuvuus keinoalkuisissa IVF- ja ICSI-raskauksissa

Lapsettomuushoitoihin hakeutuvat pariskunnat ovat hieman vanhempia kuin ne, joilla hedelmöittyminen on tapahtunut spontaanisti. Äidin korkea ikä lisää Downin oireyhtymän riskiä, ja lisäksi raskaudet ovat usein monisikiöisiä. Näistä syistä ei ole itsestään selvää, toimiiko varhaisraskaudessa tehty sikiön niskaturvotukseen ja äidin veren biokemiallisiin testeihin perustuva Down-riskin seulonta riittävän hyvin myös koeputkihedelmöityksellä (IVF) ja munasolun mikrohedelmöityksellä (ICSI) aikaansaaduissa raskauksissa.

Tanskalaistutkijat (Gjerris AC ym. Hum Reproduct 2012;18:350) kävivät läpi 562 julkaisua, jotka koskivat Down-seulonnan osuvuutta IVF- ja ICSI-raskauksissa. Tutkimuksista vain noin joka yhdeksäs (61 kpl) oli kelvollinen ja tieteellisesti hyvin tehty. Näiden tutkimusten mukaan yksisikiöisissä IVF- tai ICSI-raskauksissa äidin ikään, sikiön niskaturvotukseen ja äidin biokemiallisiin merkkiaineisiin perustuva Downin oireyhtymän seulonta toimii periaatteessa hyvin. Ongelmaksi paljastui kuitenkin se, että väärien positiivisten testitulosten osuus IVF- tai ICSI-raskauksissa on suurempi kuin normaalisti alkaneissa raskauksissa, mikä johtuu ilmeisesti hoitojen vaikutuksista biomarkkeihin. Tämä virhe on kuitenkin korjattavissa käyttämällä tarkoitukseen laskettua kerrointa. Kaksosraskauksissa seulonnan osuvuus näytti riippuvan sekä tutkimuksen ajankohdasta että siitä, oliko kyseessä mono- vai



diamniaalinen raskaus. Toistaiseksi ei ole keksitty ratkaisua, joka parantaisi testin osuvuutta tältä osin.

Positiiviset seulontalöydökset aiheuttavat aina suurta huolta perheelle, ja erityisesti silloin, kun raskaus on saatu aikaan mutkikkaiden ja kenties toistuvien hoitojen seurauksena. Hyvässä seulontatestissä väärien positiivisten tulosten osuuden tulisi olla mahdollisimman pieni, kuitenkin niin ettei väärien negatiivisten osuus kasva kohtuuttomasti. Positiivisen testituloksen jälkeen pariskunnalle tarjotaan mahdollisuutta istukka- tai lapsivesinäytetutkimuksiin, joiden perusteella selviää, onko sikiöllä Downin oireyhtymä. Näihin kaivoihin tutkimuksiin liittyy 0,5–1 %:n keskenmenoriski. Suru ja pettymys ovat sanoin kuvaamattomia, jos toivottu raskaus keskeytyy tällaisen tutkimuksen takia ja myöhemmin tulos paljastaa, että kromosomit olivat normaalit ja kyse oli väärästä positiivisesta testituloksesta. ■ EH