

## TOIMINTAOHJE POSITIIVISEN SEULONTATULOKSEN JÄLKEEN

## Sisällys

TOIMINTAOHJE POSITIIVISEN SEULONTATULOKSEN JÄLKEEN .....	1
FENYYLIKETONURIA (PKU) / HYPERFENYYLIALANINEMIA.....	2
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	2
HOMOKYSTINURIA.....	3
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	3
HYPERORNITINEMIA-GYRATA-ATROFIA (HOGA).....	4
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	4
TYROSINEMIA TYYPPI 1 .....	5
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	5
VAAHTERASIIRAPPITAUTI (MSUD).....	6
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	6
METYYLIMALONIHAPPOVIRTSAISUUS JA SYNNYNNÄINEN B12-VITAMIININ PUUTE.....	7
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	7
GLUTAARIHAPPOVIRTSAISUUS.....	8
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	8
ISOVALEERIHAPPOVIRTSAISUUS (IVA).....	9
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	9
PROPIONIHAPPOVIRTSAISUUS.....	10
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	10
LCHAD ELI PITKÄKETJUISTEN RASVAHAPPOJEN OKSIDAATIOVIKA .....	11
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	11
MCAD ELI KESKIPITKÄKETJUISTEN RASVAHAPPOJEN OKSIDAATIOVIKA.....	12
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	12
VLCAD ELI ERITTÄIN PITKÄKETJUISTEN RASVAHAPPOJEN OKSIDAATIOVIKA .....	13
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	13
GLUTAARIHAPPOVIRTSAISUUS TYYPPI II (ELI MADD).....	14
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	14
ASAURIA (ARGINIINIMERIPIHKAHAPPOVIRTSAISUUS) JA SITRULLINEMIA.....	15
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	15
ARGININEMIA.....	16
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	16
CUD (CARNITINE UPTAKE DEFECT) – KARNITIININ KULJETUSHÄIRIÖ .....	17
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	17
CPT I (KARNITIINIPALMITYYLITRANSFERAASIN PUUTOS TYYPPI I).....	18
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	18
CPT II (KARNITIINIPALMITYYLITRANSFERAASIN PUUTOS TYYPPI II).....	19
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	19
CACT (KARNITIINI-ASYYLIKARNITIINITRANSLOKAASIN PUUTOS).....	20
Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:.....	20

## FENYYLIKETONURIA (PKU) / HYPERFENYYLIALANINEMIA

Eurooppalaisessa väestössä PKU-tautia sairastaa noin 1/12 000 vastasyntyneestä. Suomessa se on harvinaisempi, ja vuodessa arvioidaan syntyvän noin 1 PKU-tautia sairastava lapsi. PKU periytyy autosomeissa peittyvästi. PKU-taudissa fenyylialaniinia käsittelevä entsyymi, fenyylialaniinihydroksylaasi, ei toimi normaalisti, ja fenyylialaniinia kertyy liikaa elimistöön. Suuri fenyylialaniinipitoisuus on aivoille haitallista ja johtaa useimmiten vaikeaan kehitysvammaan. Tämä voidaan estää aloittamalla ruokavaliohoito ensimmäisinä elinviikkoina.

Koska fenyylialaniinia on lähes kaikissa proteiineissa, PKU:n hoito perustuu ruokavalion proteiinirajoitukseen. Valkuaistarve tyydytetään pääosin erityisaminohappovalmisteilla, jotka eivät sisällä fenyylialaniinia, jolloin plasma fenyylialaniini ja tyrosiinin pitoisuudet saadaan pidettyä normaalilla alueella. Ruokavaliohoitoa tarvitaan ainakin kasvuiän ajan ja vaikeammassa muodoissa elinikäisesti.

Osa potilaista sairastaa klassista PKU:ta (plasman fenyylialaniinipitoisuus eli Phe >1200 umol/l) ja osalla on lievempi hyperfenyylialaninemia (Phe <600 umol/l). Parilla prosentilla hyperfenyylialaninemiapotilaista on defekti tetrahydrobiopteriinikofaktorissa.

PKU ei aiheuta alkuun selviä näkyviä oireita, ja sitä on vaikeata tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja PKU-tauti poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboriokokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkäriin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle seulontatuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (P-Aminohapot)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan ohjeiden mukaisesti; VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
5. Pyritään jatkamaan ruokintaa rintamaidolla. Tarvittaessa lisämaitona käytetään erityiskorviketta, joka ei sisällä fenyylialaniinia (esim. PKU Anamix Infant®). Tätä voidaan tarvittaessa toimittaa seulontalaboration valmiusvarastosta.

Seulontalaboratorio voi ehdottaa tarvittaessa PKU-dieetin aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily vaikeasta PKU:sta on vahva. Silloin lapselle annetaan ensin painon mukainen määrä erityiskorviketta ja sen jälkeen ruokahalun mukaan rintamaitoa.

6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.

**Jos PKU/hyperfenyylialaninemia varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti. PKU-dieetti tulisi aloittaa viimeistään 2–3 viikon iässä.**

Varmistuneista PKU/hyperfenyylialaninemia-potilaista tutkitaan aina myös BH4-geenimutaatio.

Varmistusnäytteen tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## HOMOKYSTINURIA

Eurooppalaisessa väestössä homokystinuriaa sairastaa 1/60 000 vastasyntyneestä. Suomessa syntyy arviolta 1 homokystinuriaa sairastava lapsi vuodessa. Homokystinuria periytyy autosomeissa peittyvästi.

Homokystinuriassa on vika metioniinin aineenvaihdunnassa. Tavallisin syy on häiriö *kystationi-β-syntaasin (CBS-entsyymi)* toiminnassa. Tämä entsyymi tarvitaan ravinnon valkuaisaineista tulevan metioniinin käsittelyssä, kun metioniinista tuleva homokysteini pitäisi muuttua edelleen kystationiksi. Jos CBS-entsyymi ei toimi, homokysteiniä kertyy liikaa elimistöön. Homokystinuriaa sairastavat lapset ovat vastasyntyneinä oireettomia. Myöhemmin lapsuusiässä älyllinen kehitys voi viivästyä, ja joskus päädytään vaikeaan kehitysvammaan. Tautiin liittyy silmän linssin luksaation ja verisuonitukoksille altistava tromboosialttius

Noin 25% potilaista hyötyy pyridoksiinihoidosta. Lisäksi käytetään erityisruokavaliota, joka perustuu metioniinirajoitukseen ja kysteiinilisiin. Kun hoito aloitetaan ensimmäisten elinviikkojen aikana, oireet saadaan estettyä tai ainakin lievennettyä.

Homokystinurian oireet ilmenevät vasta myöhemmin lapsuusiässä. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja homokystinuria poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratoriokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle seulontatuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (P-Aminohapot, P- ja U-Homokysteini)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti; VasseuK näyte lähetetään Saskeen.
5. Pyritään jatkamaan ruokintaa rintamaidolla. Tavallisia äidinmaidonkorvikkeita voidaan käyttää lisämaitona diagnoosin varmistumiseen asti.
6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos homokystinuria varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.**

Varmistusnäytteen tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## HYPERORNITINEMIA–GYRATA–ATROFIA (HOGA)

HOGA-tauti on harvinainen sairaus, joka kuuluu niin kutsuttuun suomalaiseen tautiperintöön. Suomessa tunnetaan n. 200 potilasta, ja meillä syntyy arviolta 1 HOGA-tautia sairastava lapsi joka toinen vuosi. HOGA periytyy autosomeissa peittyvästi.

HOGA-taudissa on vika *ornitiiniaminotransferaasin (OAT-entsyymin)* toiminnassa. Tämä entsyymi tarvitaan ravinnon valkuaisaineista tulevan ornitiinin käsittelyssä, Jos OAT-entsyymi ei toimi, ornitiinia kertyy liikaa elimistöön. Tämä aiheuttaa hitaasti etenevän silmän verkko- ja suonikalvon rappeuman, joka johtaa vähitellen hämäränäön huononemiseen, näkökentän kapeutumiseen ja lopulta sokeuteen nuorena aikuisena. Joillakin potilailla on lievää lihasheikkoutta. Älyllinen kehitys on normaali.

HOGA-tautia sairastavat lapset ovat yleensä vastasyntyneinä ja pikkulapsina oireettomia. Joskus vastasyntyneillä voi esiintyä syömisvaikeuksia, oksentelua ja kohtausoireita tilapäisen hoitoa vaativan lievän hyperammonemian takia.

Osalla potilaista B6-vitamiini pyridoksiini korjaa OAT-entsyymin toimintaa. Lisäksi hoitona on erikoisruokavalio, jossa rajoitetaan ornitiinin saantia. Tämä toteutetaan erityisravintovalmisteiden avulla. Kun hoito aloitetaan ensimmäisten elinviikkojen aikana, oireiden etenemistä on mahdollista ainakin hidastaa.

HOGA:n silmäoireet tulevat usein esiin vasta myöhään lapsuusiässä tai vasta aikuisena, kun silmämuutokset ovat jo edenneet pitkälle. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapäapistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja HOGA poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri, kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (P-Aminohapot)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. VasseuK-näyte lähetetään Seskeen.
5. Pyritään jatkamaan ruokintaa rintamaidolla. Tavallisia äidinmaidonkorvikkeita voidaan käyttää diagnoosin varmistumiseen asti tarvittaessa.
6. Jos lapsella ilmenee syömisvaikeuksia, oksentelua tai kohtausoireita, hänet on kutsuttava viipymättä arvioon ja hoitoon mahdollisen tilapäisen hyperammonemian takia.
7. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos HOGA varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti. Pyridoksiinikokeilu ja jatkossa ruokavaliohoito tulisi aloittaa mahdollisimman varhain.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## TYROSINEMIA TYYPPI 1

Eurooppalaisessa väestössä tyrosinemiaa sairastaa noin 1/100 000 vastasyntyneestä. Suomessa se on erityisesti Pohjanmaalla tätä yleisempi, ja meillä arvioidaan syntyvän noin 1 (?) tyrosinemiaa sairastava lapsi vuodessa. Tyrosinemia tyyppi 1 periytyy autosomeissa peittyvästi.

Tyrosinemia tyyppi 1:ssä on vika *fumaryyliasetoasetatthydrolyasin (FAH-entsyymi)* toiminnassa. Jos tämä entsyymi ei toimi, elimistöön kertyy maksalle ja munuaisille haitallista sukkinyyliasetonia. Vastasyntyneet ovat oireettomia, mutta ensimmäisten elinkuukausien aikana lapsi alkaa menestyä huonosti, maksa kasvaa ja kehittyy etenevä maksan ja munuaisten toiminnanvaja: vuoto-ongelmia, kellastumista, metabolinen asidoosi, elektrolyyttihäiriöitä sekä neurologisia oireita. Tautiin liittyy maksakarsinooman riski. Hoitamattomana tauti johtaa voi johtaa varhaiseen kuolemaan.

Maksa- ja munuaisvauriot sekä maksakarsinooma voidaan estää aloittamalla haitallisten aineenvaihduntatuotteiden syntymistä ehkäisevä nitisonilääkitys ja ruokavaliohoito ensimmäisinä elinviikkoina. Valkuaisaineiden saantia rajoitetaan niin, että tyrosiinin ja fenyylialaniinin määrä on sopiva. Tämä toteutetaan vauvoilla erityisten äidinmaidonkorvikkeiden ja myöhemmin erityisravintovalmisteiden avulla. Joskus voidaan tarvita maksansiirtoa.

Tyrosinemia tyyppi 1 ei aiheuta alkuun selviä näkyviä oireita, ja sitä on vaikeata tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja tyrosinemia poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratoriokokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (P-Aminohapot, U-Organiset hapot, U-Sukkinyyliasetoni)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
5. Tutkitaan **ALAT, AFOS, GT, bilirubiini, TT, HE-tase ja verensokeri**. Pyritään jatkamaan ruokintaa rintamaidolla. Tavallisia äidinmaidonkorvikkeita voidaan käyttää diagnoosin varmistumiseen asti, ellei lapsella ole maksafunktion häiriöitä, asidoosia tai elektrolyyttihäiriöitä. Tarvittaessa lisämaitona käytetään erityiskorviketta, joka ei sisällä fenyylialaniinia eikä tyrosiinia.
6. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa ruokavalion aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva. Silloin lapselle annetaan ensin painon mukainen määrä erityiskorviketta ja sen jälkeen ruokahalun mukaan rintamaitoa.
7. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos tyrosinemia varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti. Ruokavaliohoito ja nitisoni tulisi aloittaa viimeistään 2-3 viikon iässä.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## VAAHTERASIIRAPPITAUTI (MSUD)

Eurooppalaisessa väestössä vaahterasiirappitautia sairastaa noin 1/100 000 vastasyntyneestä. Suomessa syntyisi tämän mukaan yksi vaahterasiirappitautia sairastava lapsi joka toinen vuosi. MSUD periytyy autosomeissa peittyvästi.

MSUD:ssa on vika haaraketjuisten aminohappojen, leusiinin, isoleusiinin ja valiinin, käsittelyssä. Jos tässä tarvittava entsyymi ei toimi, elimistöön kertyy aivoille haitallisia yhdisteitä. Näitä erittyy virtsaan, jossa on tyypillinen poltetun sokerin haju, josta tauti on saanut nimensä.

MSUD:ta sairastavat lapset ovat vastasyntyneinä oireettomia. Ensimmäisten elinvuorokausien lapsi alkaa syödä huonosti ja oksennella ja muuttuu uneliaaksi. Ilmaantuu tonusvaihtelua, jäykistelyä ja hengitysogelmia. Kehittyy metabolinen asidoosi, ketoosi ja usein hypoglykemia. Neurologiset oireet etenevät nopeasti enkefalopatiaan, koomaan ja kuolemaan. Taudin lievemmissä muodoissa oireet ilmaantuvat lievempinä ja myöhemmin.

Metabolisen kriisin hoidossa tarvitaan i.v. nestehoitoa ja runsasta glukoosinantoa katabolian katkaisemiseksi. Hemodialyysi voi olla tarpeen myrkyllisten yhdisteiden poistamiseksi. Jatkohoitona on tiukka ruokavalion valkuaisrajoitus, jolla haaraketjuisten aminohappojen saanti pidetään sopivana. Tämä toteutetaan vauvoilla erityisten äidinmaidonkorvikkeiden ja myöhemmin erityisravintovalmisteiden avulla. Infektiot ja muut stressitilanteet saattavat laukaista uuden metabolisen kriisin ja vaativat huolellista hoitoa energiansaannin turvaamiseksi ja katabolian estämiseksi. Osa potilaista hyötyy isoista tiamiiniannoksista.

Vaahterasiirappitautia sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja vaahterasiirappitauti poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan VasseuK-näyte ja **varmistusnäyte (P-Aminohapot, U-Organiset hapot)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
5. Lapselta tutkitaan **verensokeri, happoemästase ja virtsan ketoaineet**. Jos tuloksissa tai voinnissa on vähäistäkin poikkeavuutta, aloitetaan nestehoito i.v. glukoosilla ja varaudutaan metabolisen kriisin hoitoon. Pyritään mahdollisimman nopeasti aloittamaan erityiskorvike, ks. alla.

Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa ruokavalion aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanmistaa, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva. Silloin lapselle annetaan ensin painon mukainen määrä erityiskorviketta, joka ei sisällä haaraketjuisia aminohappoja (esim. X-Leu®) ja sen jälkeen ruokahalun mukaan rintamaitoa.

6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.

**Jos vaahterasiirappitauti varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti. Ruokavaliohoito tulisi aloittaa mahdollisimman pian.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## METYYLIMALONIHAPPOVIRTSAISUUS JA SYNNYNNÄINEN B12-VITAMIININ PUUTE

Eurooppalaisessa väestössä metyyylimalonihappovirtsaisuutta sairastaa noin 1/48 000 vastasyntyneestä. Suomessa arvioidaan syntyvän alle 1 metyyylimalonihappovirtsaisuutta sairastava lapsi joka vuosi. Tauti voi johtua monista eri geenivirheistä, joista useimmat periytyvät autosomeissa peittyvästi.

Vika voi olla *metyyylimaloni-CoA-mutaasi -entsyymissä*. Tämä entsyymi tarvitsee B12-vitamiinia eli kobalamiinia toimiakseen, ja *kobolamiiniaineenvaihdunnan viat* tai *B12-vitamiinin puute* aiheuttavat samanlaisen taudinkuvan. Elimistöön kertyy haitallisia yhdisteitä.

Metyylimalonihappovirtsaisuutta sairastavat lapset ovat vastasyntyneinä oireettomia. Ensimmäisen elinviikon aikana lapsi alkaa oksennella, ilmaantuu hengitysvaikeuksia, lihashypotoniaa ja uneliaisuutta, ja oireet voivat edetä koomaan ja kuolemaan. Kehittyy vaikea ketoasidoosi, johon liittyy usein hypoglykemia ja hyperammonemia. Lisäksi kehittyy anemia, leukopenia ja trombosytopenia. Taudin lievemmissä muodoissa oireet ilmaantuvat lievempinä ja myöhemmin. Tauti johtaa kehitysvammaan. Potilaat ovat infektiokerkkiä, ja ajan myötä ilmaantuu munuaisongelmia.

B12-vitamiinihoitoa kokeillaan kaikille potilaille. Hoitona on lisäksi ruokavalio, jossa rajoitetaan proteiinin saantia, erityisesti valiinia, isoleusiinia, metioniinia ja treoniinia. Tämä toteutetaan vauvoilla erityisten äidinmaidonkorvikkeiden ja myöhemmin erityisravintovalmisteiden avulla. Kun hoito aloitetaan ensimmäisten elinvuorokausien aikana, neurologisten vaurioiden kehittyminen voidaan estää.

Metyylimalonihappovirtsaisuutta sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapäapistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja metyyylimalonihappovirtsaisuus poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratoriokokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte, varmistusnäyte (U-Organiset hapot) ja verokuva sekä B-12 vitamiini**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. Vasseuk-näyte lähetetään Saskeen
5. Muista tutkimuksista ja mahdollisista toimenpiteistä on syytä konsultoida oman yliopistosairaalan aineenvaihduntataudeista vastaavaa lääkäriä. Lapselta ehdotetaan tutkittavaksi **verensokeri, happoemästase, ammoniakki ja virtsan ketoaineet**. Jos tuloksissa tai voinnissa on vähäistäkin poikkeavuutta, aloitetaan nestehoito i.v. glukosilla ja varaudutaan metabolisen kriisin hoitoon. Pyritään mahdollisimman nopeasti aloittamaan B12-vitamiinikokeilu ja erityiskorvike, ks. alla.

Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa B12-vitamiinikokeilun ja mahdollisesti ruokavalion aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanmistaa, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva. Silloin lapselle annetaan ensin painon mukainen määrä erityiskorviketta ja sen jälkeen ruokahalun mukaan rintamaitoa. Tätä voidaan tarvittaessa toimittaa seulontalaboratorion valmiusvarastosta.

6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.
7. **Jos metyyylimalonihappovirtsaisuus varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti. B12-vitamiini- ja ruokavaliohoito tulisi aloittaa mahdollisimman pian.

Varmistusnäytteen tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## GLUTAARIHAPPOVIRTSAISUUS

Eurooppalaisessa väestössä glutaarihappovirtsaisuutta sairastaa noin 1/50 000 vastasyntyneestä. Suomessa syntyisi tämän mukaan 1 glutaarihappovirtsaisuutta sairastava lapsi joka vuosi. Tauti periytyy autosomeissa peittyvästi.

Vika on *glutaryyli-CoA-dehydrogenaasientsyymissä*, jota tarvitaan lysiini-, hydroksilyysiini- ja tryptofaaniaminohappojen aineenvaihdunnassa. Jos entsyymi ei toimi kunnolla, elimistöön kertyy haitallisia yhdisteitä.

Glutaarihappovirtsaisuutta sairastavat lapset ovat vastasyntyneinä oireettomia. Päänympäry voi olla tavallista suurempi. Lapsi kehittyy yleensä normaalisti ensimmäisen ikävuoden aikana, kunnes esimerkiksi infektio tauti laukaisee äkillisen metabolisen kriisin. Lapselle kehittyy vaikea metabolinen asidoosi, kohtausoireita ja liikehäiriöitä, jotka harvoin korjaantuvat taudin ohimentyä. Joskus oireet kehittyvät vähitellen ja näkyvät liikunnallisen kehityksen viivästymisenä, lihasjänteyden heikkoutena ja liikehäiriöinä.

Metabolinen kriisi estetään aloittamalla aina sairauksien yhteydessä tehokas nestehoito ja glukoosi-insuliinihoito ja karnitiinilisä. Kun metaboliset kriisit saadaan ehkäistyä, neurologisten vaurioiden kehittyminen voidaan estää.

Glutaarihappovirtsaisuutta sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja glutaarihappovirtsaisuus poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratoriotutkimuksella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkär kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (U-Orgaaniset hapot, B-Asyylikarnitiinit)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. Va.sseuK-näyte lähetetään Saskeen
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**
6. **Jos glutaarihappovirtsaisuus varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.  
Varmistusnäytteen tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).



## ISOVALEERIHAPPOVIRTSAISUUS (IVA)

Eurooppalaisessa väestössä isovaleerihappovirtsaisuutta sairastaa noin 1/100 000 vastasyntyneestä. Suomessa syntyisi tämän mukaan 1 isovaleerihappovirtsaisuutta sairastava lapsi joka toinen vuosi. Tauti periytyy autosomeissa peittyvästi.

Isovaleerihappovirtsaisuus johtuu viasta *isovaleryyli-CoA-dehydrogenaasientsyymissä*. Tätä tarvitaan leusiinin aineenvaihdunnassa. Jos entsyymi ei toimi kunnolla, elimistöön kertyy haitallisia yhdisteitä.

Isovaleerihappovirtsaisuutta sairastavat lapset ovat vastasyntyneinä oireettomia. Tauti voi ilmentyä ensimmäisinä elinpäivinä tai –viikkoina rajuna oksenteluna, ketoasidoosina, ja huonokuntoisuutena, joka voi edetä koomaan ja kuolemaan. Potilaalla saattaa olla hyperammonemiaa, hyperkalsemiaa, neutropeniaa ja pansytopeniaa. Osalla lapsista tauti ilmenee myöhemmin ensimmäisen elinvuoden aikana tai jälkeen, jolloin ilmaantuu ajoittaisia oireita infektioiden tai suurten valkuaisannosten yhteydessä. Tällöin lapsen eritteissä on usein poikkeava haju.

Hoitona on ruokavalio, jossa rajoitetaan proteiinin saantia, erityisesti leusiinia. Tämä toteutetaan vauvoilla erityisten äidinmaidonkorvikkeiden ja myöhemmin erityisravintovalmisteiden avulla. Metabolinen kriisi estetään aloittamalla aina sairauksien yhteydessä tehokas nestehoito ja runsas glukoosin anto. Varhain aloitetulla tarkalla hoidolla taudin neurologisten vaurioiden kehittyminen voidaan ainakin osittain estää.

Isovaleerihappovirtsaisuutta sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja IVA poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratoriokekeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (U-Organiset hapot, B-Asyylikarnitiinit)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. Vasseuk-näyte lähetetään Saskeen
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**
6. **Jos IVA varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## PROPIONIHAPPOVIRTSAISUUS

Eurooppalaisessa väestössä propionihappovirtsaisuutta sairastaa noin 1/75 000 vastasyntyneestä. Suomessa syntyisi tämän mukaan 1 propionihappovirtsaisuutta sairastava lapsi noin joka toinen vuosi. Tauti periytyy autosomeissa peittyvästi.

Propionihappovirtsaisuus johtuu viasta *propionyyli-CoA-karboksylaasientsyymissä*. Tätä tarvitaan valkuaisaineiden aineenvaihdunnassa. Jos entsyymi ei toimi kunnolla, elimistöön kertyy haitallisia yhdisteitä.

Propionihappovirtsaisuutta sairastavat lapset ovat vastasyntyneinä oireettomia. Tauti ilmenee useimmiten ensimmäisinä elinpäivinä rajuna oksenteluna, kuivumisena, ketoasidoosina, ja huonokuntoisuutena, joka voi edetä koomaan ja kuolemaan. rajuna oksenteluna, ketoasidoosina, ja huonokuntoisuutena, joka voi edetä koomaan ja kuolemaan. Potilaalla saattaa olla hyperammonemia, hyperkalsemia, neutropenia ja pansytopenia. Paasto, infektiot ja runsas valkuaisaineiden saanti voivat aiheuttaa tällaisen kriisitilanteen. Hoitamattomana tauti johtaa kehitysvammaan.

Suuret B12- ja biotiiniannokset auttavat osaa potilaista parantamalla viallisen entsyymin toimintaa. Hoitona on erikoisruokavalio, jossa rajoitetaan proteiinin saantia. Tämä toteutetaan vauvoilla erityisten äidinmaidonkorvikkeiden ja myöhemmin erityisravintovalmisteiden avulla. Karnitiinista on myös hyötyä. Metabolinen kriisi estetään aloittamalla aina sairauksien yhteydessä tehokas nestehoito ja runsas glukoosin anto. Varhain aloitetulla tarkalla hoidolla neurologisten vaurioiden kehittymistä voidaan ainakin osittain estää.

Propionihappovirtsaisuutta sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. **Seula on rakennettu niin herkäksi, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja propionihappovirtsaisuus poissuljetaan tai varmistetaan siksi uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä synnytyssairaalan yhteyshenkilöön.
2. Synnytyssairaala kutsuu potilaan varmistusnäytteelle ja lastenlääkärin tutkittavaksi.
3. Lastenlääkäri kertoo perheelle tuloksesta ja sen merkityksestä.
4. Otetaan **VasseuK-näyte ja varmistusnäyte (U-Orgaaniset hapot, B-Asyylikarnitiinit)**. Varmistusnäyte lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti.
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä alle viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**
6. **Jos propionihappovirtsaisuus varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.  
Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## LCHAD ELI PITKÄKETJUISTEN RASVAHAPPOJEN OKSIDAATIOVIKA

LCHAD (long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency eli pitkäketjuisten rasvahappojen mitokondraalinen oksidaatiohäiriö) on harvinainen rasvahappojen oksidaation eli energiankäytön häiriö. Eurooppalaisessa väestössä LCHADia sairastaa noin 1/75 000 vastasyntyneestä. Suomessa LCHAD on yleisempi kuin muualla Euroopassa ja maassamme arvioidaan syntyvän 1–3 LCHADia sairastavaa lasta joka vuosi.

Potilaat ovat yleensä vastasyntyneinä oireettomia. Oireita alkaa tulla aterioväliden pidentyessä. Potilaat ovat suuressa hypoglykemiariskissä erityisesti paaston tai infektion aikana. LCHAD-potilailla esiintyy myös hypotoniaa, kardiomyopatiaa ja maksasairaus sekä myöhemmin ilmenevä silmänpohjasairaus.

LCHAD-potilaan hoito perustuu paaston välttämiseen, runsasenergiseseen runsaasti hiilihydraattia sisältävään ruokavalioon ja pitkäketjuisten rasvahappojen rajoittamiseen. Pitkäketjuisten rasvahappojen sijasta käytetään lyhytketjuisia rasvahappoja. LCHAD-potilaat eivät siedä joitakin tunteja pidempää paastoa vaan ovat riippuvaisia glukoosin eli sokerin jatkuvasta saannista. Tämän takia yleensä tarvitaan nenämahaletku- tai gastrostoomaruokinta riittävän ja jatkuvan hiilihydraattien saannin turvaamiseksi. Vauvoilla käytetään erityisiä äidinmaidonkorvikkeita ja myöhemmin erityisravintovalmisteita.

LCHADia sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. LCHAD-potilaan seulonta perustuu poikkeaviin pitkäketjuisten (C16-OH, C16:1-OH, C18-OH, C18:1-OH, C18:2-OH) asyylikarnitiinien pitoisuuksiin ja suhteisiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja LCHAD-tauti poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä.
3. Konsultoidaan oman yliopistosairaalan aineenvaihduntataudeista vastaavaa lääkäriä.
4. Lapsesta määritetään plasman glukoosipitoisuus, maksa-arvot (ALAT) sekä virtsan ketoaineet. Mikäli lapsella todetaan hypoglykemia, aloitetaan suonensisäinen nesteytys riittävän suurella määrällä glukoosiliuosta.
5. Otetaan heti varmistusnäytteet, jotka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti.
  - a. Veritäplän asyyliakarnitiinianalyysi
  - b. Virtsan orgaaniset hapot
  - c. VasseuK-näyte (lähetetään Saskeen)
6. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa LCHAD-dieetin aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily LCHADsta on vahva. Silloin lapselle aloitetaan erityisäidinmaidonkorvike (Lipistart®, Monogen®) ja äidinmaitoruokinta saatetaan joutua lopettamaan.
7. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1–2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos LCHAD varmistuu,** järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti. Ruokavaliohoito tulisi aloittaa mahdollisimman pian.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## MCAD ELI KESKIPITKÄKETJUISTEN RASVAHAPPOJEN OKSIDAATIOVIKA

MCAD (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency eli keskipitkaketjuisten rasvahappojen mitokondraalinen oksidaatiohäiriö) on harvinainen rasvahappojen oksidaation eli energiankäytön häiriö. Eurooppalaisessa väestössä MCADia sairastaa noin 1/25 000 vastasyntyneestä. Suomessa LCHAD on selvästi MCADia yleisempi ja maassamme arvioidaan syntyvän korkeintaan 1 MCADia sairastava lapsi joka vuosi.

Potilaat ovat yleensä vastasyntyneinä oireettomia. Oireita alkaa tulla ateriavälien pidentyessä ja erityisesti lapsen sairastuessa muuhun sairauteen, esimerkiksi kuume- tai vatsatautiin. Potilaat ovat suuressa hypoglykemiariskissä erityisesti paaston tai infektion aikana. MCAD-potilailla esiintyy myös lievää hypotoniaa ja heidän maksansa koko on usein hieman suurentunut.

MCAD-potilaan hoito perustuu paaston välttämiseen ja runsaasti hiilihydraattia sisältävään ruokavalioon. MCAD-potilaat eivät siedä joitakin tunteja pidempää paastoa vaan ovat riippuvaisia glukoosin eli sokerin jatkuvasta saannista erityisesti muun sairauden yhteydessä energiansaannin vähentyessä ja -tarpeen lisääntyessä.

MCADia sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. MCAD-potilaan seulonta perustuu poikkeaviin keskipitkaketjuisten (C6, C8, C10, C10:1) asyylikarnitiinien pitoisuuksiin ja suhteisiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja MCAD-tauti poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
1. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä.
2. Konsultoidaan oman yliopistosairaalan aineenvaihduntataudeista vastaavaa lääkäriä.
3. Lapsesta määritetään plasman glukoosipitoisuus, maksa-arvot (ALAT) sekä virtsan ketoaineet. Mikäli lapsella todetaan hypoglykemia, aloitetaan suonensisäinen nesteytys riittävän suurella määrällä glukoosiliuosta.
4. Otetaan heti varmistusnäytteet, jotka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti.
  - a. Veritäplän asyyliakarnitiinianalyysi
  - b. Virtsan orgaaniset hapot
  - c. VasseuK-näyte (lähetetään Saskeen)
5. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa MCAD-dieetin aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily MCADsta on vahva. Käytännössä tämä tarkoittaa vastasyntyneisyyskaudella tiheitä aterioita ja tarkkaa infektioiden hoitoa.
6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1-2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos MCAD varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.**

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## VLCAD ELI ERITTÄIN PITKÄKETJUISTEN RASVAHAPPOJEN OKSIDAATIOVIKA

VLCAD (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency eli erittäin pitkäketjuisten rasvahappojen mitokondraalinen oksidaatiohäiriö) on harvinainen rasvahappojen oksidaation eli energiankäytön häiriö. Eurooppalaisessa väestössä MCADia sairastaa noin 1/75 000 vastasyntyneestä, mutta maassamme sen esiintyvyyttä ei tunneta.

Potilaat ovat yleensä vastasyntyneinä oireettomia. Oireita alkaa tulla ateriavälien pidentyessä ja erityisesti lapsen sairastuessa muuhun sairauteen, esimerkiksi kuume- tai vatsatautiin. Potilaat ovat suuressa hypoglykemiariskissä erityisesti paaston tai infektion aikana. Taudinkuva saattaa muistuttaa ns. Reyen syndroomaa voimakkaasti kohonneiden maksa-arvojen ja asidoosin pohjalta. Toinen tautimuoto tulee esille usein vasta myöhemmin lapsuusiässä hypoglykemiana ja lihaskipuina.

VLCAD-potilaan hoito perustuu paaston välttämiseen ja runsaasti hiilihydraattia sisältävään ruokavalioon. Potilaille annetaan karnitiinia. Energianlähteenä käytetään myös MCT-öljyä. MCAD-potilaat eivät siedä joitakin tunteja pidempää paastoa vaan ovat riippuvaisia glukoosin eli sokerin jatkuvasta saannista erityisesti muun sairauden yhteydessä energiansaannin vähentyessä ja – tarpeen lisääntyessä.

VLCADia sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. VLCAD-potilaan seulonta perustuu poikkeaviin erittäin pitkäketjuisten (C14, C14:1, C16) asyylikarnitiinien pitoisuuksiin ja suhteisiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja VLCAD-tauti poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä
3. Lapsesta määritetään plasman glukoosipitoisuus, maksa-arvot (ALAT) sekä virtsan ketoaineet.
4. Otetaan varmistusnäytteet, jotka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti.
  - a. Veritäplän asyyliakarnitiinianalyysi
  - b. Virtsan orgaaniset hapot
  - c. Vasseuk-näyte (lähetetään Saskeen)
5. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa VLCAD-dieetin aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily VLCADsta on vahva. Käytännössä tämä tarkoittaa vastasyntyneisyyskaudella tiheitä aterioita ja tarkkaa infektioiden hoitoa, sekä tarvittaessa karnitiinilääkitystä.
6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1–2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**
7. **Jos VLCAD varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## GLUTAARIHAPPOVIRTSAISUUS TYYPPI II (ELI MADD)

GA II eli MADD (Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency) on hyvin harvinainen rasvahappojen oksidaation eli energiankäytön häiriö. Maassamme sen esiintyvyyttä ei tunneta

Tunnetaan 3 erilaista tautimuotoa: vastasyntyneisyyskaudella oireileva muoto ilman synnynnäisiä anomalioita tai niiden kanssa sekä myöhemmin oireileva lievempi muoto. Vastasyntyneenä oireilevilla esiintyy velttoutta, maksan koon suurenemista, metabolisen asidoosi ja eriskummallinen haju. Potilaat ovat suuressa hypoglykemiariskissä erityisesti paaston tai infektion aikana. Osalla on synnynnäisiä anomalioita, mm. kasvoissa ja munuaisissa. Kolmas tautimuoto tulee esille usein vasta myöhemmin lapsuusiässä hypoglykemiana ja lihasoireina

Vastasyntyneenä oireilevien potilaiden ennuste on huono. Myöhemmin oireilevilla potilailla käytetään riboflaviinia ja karnitiinia sekä dieettihoitoa.

GAS II:ta etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. GA II seulonta perustuu poikkeaviin eri mittaisten (C4, C5, C8, C10, C16) asyylikarnitiinien pitoisuuksiin ja suhteisiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja GA II -tauti poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä
3. Lapsesta määritetään plasman glukoosipitoisuus, maksa-arvot (ALAT), OHBUT sekä happoemästasapaino.
4. Otetaan varmistusnäytteet, jotka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti.
  - a. Veritäplän asyyliakarnitiinianalyysi
  - b. Virtsan orgaaniset hapot
  - c. VasseuK –näyte (lähetetään Saskeen)
5. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa GA II-hoidon aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanmistaa, jos seulontatuloksen perusteella epäily GA II:sta on vahva. Käytännössä tämä tarkoittaa vastasyntyneisyyskaudella tiheitä aterioita ja tarkkaa infektioiden hoitoa, sekä riboflaviini- ja karnitiinilääkitystä.
6. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1–2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**
7. **Jos GA II varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.**

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## ASAURIA (ARGINIINIMERIPIHKAHAPPOVIRTSAISUUS) JA SITRULLINEMIA

ASauria ja sitrullinemia ovat harvinaisia ureasyklin entsyymidefektejä. ASauria on OTC-vajeen jälkeen yleisin ureasyklitauti maassamme, mutta sitrullinemia on hyvin harvinainen.

Oireet alkavat varhain oireilevassa muodossa jo muutaman päivän iässä vauvan muuttuessa veltoksi ja huonokuntoiseksi sekä alkaessa oksennella. Moni vauva tarvitsee hengityskonehoitoa. Plasman ammoniakkipitoisuus on tyypillisesti koholla ja pään kuvantamisessa havaitaan aivoödeeman merkkejä. On olemassa myös myöhemmin oireileva tautimuoto.

Akuutissa tilanteessa tarvitaan proteiini rajoitusta, ammoniakkipitoisuutta alentavaa natriumbentsoatti- ja arginiinilääkitystä sekä joskus jopa dialyysihoitoa. Pitkäaikaishoito perustuu ravinnon proteiini rajoitukseen sekä ammoniakkaa alentavien lääkkeiden käyttöön.

Näitä sairauksia etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapäpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. Seulonta perustuu poikkeaviin aminohappopitoisuuksiin (sitrulliini, sitrulliini/arginiini –suhde). **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja nämä sairaudet poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratoriokokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä
3. Konsultoidaan oman yliopistosairaalan aineenvaihduntataudeista vastaavaa lääkäriä.
4. Lapsesta määritetään plasman ammoniakkipitoisuus, ALAT ja happo-emäs-tasapaino. Hyperammonemia hoidetaan eri ohjeiden mukaan.
5. Lapsesta määritetään **aminohappoanalyysi**, joka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. Otetaan **VasseuK**-näyte (lähetetään Saskeen)
6. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa hoidon aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva.
7. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1-2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos ASauria tai sitrullinemia varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.**

Varmistusnäytteen tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenkliniikka PL 52 20521 Turku).

## ARGININEMIA

Argininemia on harvinaisen ureasyklin entsyymidefekti, joka johtuu arginaasi-entsyymin toiminnan häiriöstä.

Oireet alkavat kahden kuukauden ja neljän ikävuoden välillä. Oireita ovat mm. kehitysviive, oksentelu, ja kasvuhäiriö. Plasman ammoniakkipitoisuus on tyypillisesti koholla.

Akuutissa tilanteessa tarvitaan proteiini rajoitusta ja ammoniakkipitoisuutta alentavaa natriumbentsoaatti-lääkitystä. Pitkäaikaishoito perustuu ravinnon proteiini rajoitukseen sekä ammoniakkia alentavien lääkkeiden käyttöön.

Tätä sairautta etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. Seulonta perustuu poikkeaviin aminohappopitoisuuksiin (erityisesti arginiini). **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja nämä sairaudet poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratoriokokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta
3. Konsultoidaan oman yliopistosairaalan aineenvaihduntataudeista vastaavaa lääkäriä.
4. Lapsesta määritetään plasman ammoniakkipitoisuus ja ALAT. Hyperammonemia hoidetaan eri ohjeiden mukaan.
5. Lapsesta määritetään aminohappoanalyysi, joka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. Otetaan myös virtsan orgaaniset hapot, erityisesti oroottihappo. VasseauK-näyte lähetetään Saskeen.
6. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa hoidon aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanmistaa, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva.
7. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1-2 viikossa. Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.

Jos argininemia varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.

Varmistusnäytteen tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).



## CUD (CARNITINE UPTAKE DEFECT) – KARNITIININ KULJETUSHÄIRIÖ

CUD (carnitine uptake defect) on harvinainen karnitiinin kuljetushäiriö, jota esiintyy alle yhdellä vastasyntyneellä 100000:sta, ja maassamme sen esiintyvyyttä ei tunneta.

Potilaat ovat yleensä vastasyntyneinä oireettomia. Oireita alkaa muutaman kuukauden iästä alkaen ja erityisesti lapsen sairastuessa muuhun sairauteen, esimerkiksi kuume- tai vatsatautiin. Potilaat ovat hypoglykemiariskissä erityisesti paaston tai infektion aikana. Taudinkuva voin saattaa muistuttaa ns. Reyen syndroomaa voimakkaasti kohonneiden maksa-arvojen ja asidoosin pohjalta. Potilailla saattaa olla enkefaliittityypisiä oireita tai toisaalta sydänlöydöksiä kardiomyopatiaan sopien.

CUD-potilaan hoito perustuu karnitiinin käyttöön suun kautta otettavana liuoksena tai tabletteina ja paaston välttämiseen ja runsaasti hiilihydraattia sisältävään ruokavalioon. On huomattava, että osalla CUD-epäilyistä kyseessä on äidin karnitiinin vajaus ja näin ollen kaikkien CUD-epäilyjen äideistä tulee määrittää kokonais- ja vapaa karnitiinipitoisuus.

CUDia sairastava vastasyntynyt on oireeton, ja tautia on vaikea tunnistaa ajoissa. Siksi sitä etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2–5 vrk:n iässä. CUD-potilaan seulonta perustuu poikkeaviin asyylikarnitiinien pitoisuuksiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja CUD-tauti poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratoriokokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä
3. Lapsesta määritetään plasman kokonais- ja vapaa karnitiinipitoisuus ja veritäplän asyylikarnitiinianalyysi, jotka lähetetään samana tai seuraavana arkipäivänä kiireellisenä tutkittavaksi oman sairaalan käytännön mukaisesti. VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
4. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa karnitiinilääkityksen ja CUD-dieetin aloitusta jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily CUDsta on vahva.
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1–2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**
6. **Jos CUD varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti, ja myös lapsen äidistä määritetään kokonais- ja vapaa karnitiinipitoisuus.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## CPT I (KARNITIINIPALMITYYLI-TRANSFERAASIN PUUTOS TYPPI I)

CPT I on harvinainen rasvahappojen oksidaatiohäiriö, jossa vika on mitokondrion ulkokalvon asyyli-koentsyymiA:n aineenvaihdunnassa.

CPT I alkaa useimmiten oireilla kahden ensimmäisen elinvuoden aikana. Tyypillisiä oireita ovat mm. paaston tai sairauden laukaisema hypoglykemia eli matala verensokeri, maksan koon suureneminen, munuaisperäinen asidoosi (eli happamoituminen), sydänlihasoireet ja munuaisarvojen nousu.

Akuutissa oireisessa tilanteessa tarvitaan riittävän energiansaannin turvaamista hiilihydraateilla sekä joskus jopa dialyysihoitoa.

Näitä sairauksia etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapäpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. Seulonta perustuu poikkeaviin karnitiinin ja asyylikarnitiinien pitoisuuksiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja nämä sairaudet poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratorikokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä.
3. Lapsesta määritetään veren asyylikarnitiinipitoisuudet ja virtsan orgaaniset hapot. VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
4. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa hoidon aloitusta (MCT-öljy, karnitiini, runsas hiilihydraattien saanti) jo ennen varmistusnäytteen vastaamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva.
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1-2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Jos CPT I varmistuu, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.**

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## CPT II (KARNITIINIPALMITYYLLITRANSFERAASIN PUUTOS TYYPPI II)

CPT II on harvinainen rasvahappojen oksidaatiohäiriö, jossa vika on mitokondrion sisäkalvon asyyli-koentsyymiA:n aineenvaihdunnassa.

CPT II alkaa useimmiten oireilla lapsuus- tai nuoruusiässä. Tyypillisiä oireita ovat runsaan lihasrasituksen tai sairauden laukaisema lihaskipu ja lihasentsyymien voimakas kohoaminen, munuaisarvojen nousu ja akuutti munuaisten vajaatoiminta. Vaikeassa tautimuodossa oireet alkavat jo ensimmäisten elinpäivien aikana.

Akuutissa oireisessa tilanteessa tarvitaan riittävän energiansaannin turvaamista hiilihydraateilla, nestehoitoa sekä joskus jopa dialyysihoitoa.

Näitä sairauksia etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. Seulonta perustuu poikkeaviin karnitiinin ja asyylikarnitiinien pitoisuuksiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja nämä sairaudet poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratoriokeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä.
3. Lapsesta määritetään veren asyylikarnitiinipitoisuudet, virtsan orgaaniset hapot, maksa- ja munuaisarvot sekä happoemästase. VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
4. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa hoidon aloitusta (MCT-öljy, karnitiini, runsas hiilihydraattien saanti) jo ennen varmistusnäytteen vastaamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva.
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1-2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Mikäli CPT II varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).

## CACT (KARNITIINI-ASYYLIKARNITIINITRANSLOKAASIN PUUTOS)

CACT on harvinainen rasvahappojen oksidaatiohäiriö, jossa vika on mitokondrion sisäkalvon asyyli-koentsyymiA:n aineenvaihdunnassa.

Useimmat potilaat ovat alkaneet oireilla vastasyntyneisyyskaudella. Oireita ovat mm. matalat verensokerit, ammoniakkitason nousu sekä sydänlihasvaurio ja rytmihäiriöt. Lieväoireisilla potilailla oireita esiintyy pitkän paaston tai infektion aikana.

Akuutissa oireisessa tilanteessa tarvitaan riittävän energiansaannin turvaamista hiilihydraateilla ja nestehoitoa.

Näitä sairauksia etsitään vastasyntyneiden seulonnassa. Verinäyte otetaan kantapääpistolla imupaperille 2-5 vrk:n iässä. Seulonta perustuu poikkeaviin karnitiinin ja asyylikarnitiinien pitoisuuksiin. **Seula on rakennettu siten, että se hälyttää myös pienellä osalla terveitä lapsia, ja nämä sairaudet poissuljetaan tai varmistetaan uudella laboratoriokekeella.**

### Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyttä potilaan oman yo/keskussairaalan yhteyshenkilöön
2. Oma yo/keskussairaala kutsuu sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle, jossa Lastenlääkäri informoi perhettä tuloksesta ja sen merkityksestä.
3. Lapsesta määritetään veren asyylikarnitiinipitoisuudet sekä virtsan orgaaniset hapot. VasseuK-näyte lähetetään Saskeen.
4. Seulontalaboratorio ehdottaa tarvittaessa hoidon aloitusta (runsas hiilihydraattien saanti) jo ennen varmistusnäytteen vastaanamista, jos seulontatuloksen perusteella epäily on vahva.
5. Varmistusnäytteen tulosten tulisi olla käytettävissä viimeistään 1-2 viikossa. **Jos tulos on normaali, kysymyksessä on seulan väärä hälytys, eikä jatkotutkimuksia tarvita.**

**Mikäli CACT varmistuu**, järjestetään jatkohoito ja seuranta yksikössä, jossa on aineenvaihduntatauteihin perehtynyt lastenlääkäri ja ravitsemusterapeutti.

Varmistusnäytteiden tulos (arvo, viiteväli, menetelmä, laboratorio) ilmoitetaan seulontalaboratoriolle (Harri Niinikoski, Tyks Lastenlinikka PL 52 20521 Turku).