

Screening av sällsynta medfödda sjukdomar hos nyfödda (VasSeu-screeningprovet)

Screening av sällsynta medfödda sjukdomar rekommenderas för alla nyfödda barn (Social- och hälsovårdsministeriet 7.4.2014). Uppskattningsvis ett av tretusen spädbarn har någon sjukdom som kan hittas genom screening och i dessa fall kan bestående skador orsakade av sjukdomen undvikas med behandling som inleds tillräckligt snabbt. Utan screening är det ofta omöjligt att identifiera dessa sjukdomar i tid. I de flesta länder i västvärlden har nyföddhetscreening inletts för flera år sedan.

Barn som lider av allvarliga medfödda sjukdomar kan förefalla helt friska som nyfödda. För att upptäcka sjukdomen och kunna inleda den nödvändiga behandlingen i tid söker man efter de första tecknen på dessa sällsynta sjukdomar genom screeningen. En snabbt påbörjad behandling kan förhindra att barnet får bestående men eller till och med dör.

Screeningundersökningen görs på några droppar blod som tas genom ett hudstick i hälen och placeras på ett filterpapper då barnet är 2–5 dygn gammalt. Om screeningresultatet är avvikande tar sjukhuset genast kontakt med familjen. Därefter tas nya prov för utförligare utredning och barnläkaren undersöker barnet. Största delen av dessa barn visar sig var friska vid dessa undersökningar. Om screeningresultatet är normalt kontaktas familjen inte men resultatet syns på Mina Kanta –sidorna.

Med hjälp av nyföddhetscreeningen är det möjligt att förebygga skador som orsakas av vissa behandlingsbara medfödda sjukdomar. För de få spädbarn som lider av någon av dessa sjukdomar kan screeningen och en tidig diagnos rentav rädda livet.

Nedan följer närmare information om de sjukdomar som man söker tecken på vid screeningen. Ytterligare information finns på adressen www.saske.fi.



VIKTIGT!

Provet för nyföddhetscreeningen tas oftast på förlossningsavdelningen när barnet är 2–5 dygn (48–120 timmar) gammalt. Om ni skrivs ut då barnet är 36–48 timmar gammalt, tas provet vid utskrivningen. Om ni skrivs ut när barnet är yngre än 36 timmar, sker provtagningen i laboratoriet då barnet är 48–120 timmar gammalt.

Mer information om provtagningen och screeningen får ni vid behov av personalen på förlossningssjukhuset.

Information om de sjukdomar som screeningen gäller:

Medfödd nedsatt sköldkörtelfunktion (hypotyreos) orsakar brist på sköldkörtelhormon. Sköldkörtelhormonet är nödvändigt för barnets tillväxt och för hjärnans utveckling. Brist på detta hormon under de första levnadsåren leder till allvarliga tillväxt- och utvecklingsstörningar. Om den bristfälliga funktionen upptäcks tidigt och barnet från och med de första levnadsveckorna får behandling med sköldkörtelhormon, växer och utvecklas barnet normalt. I Finland är förekomsten av medfödd hypotyreos hos nyfödda cirka 1:2000–1:3500. Sjukdomen är sällan ärftlig.

Medfödd binjurebarkshyperplasi eller binjurebarksförstoring (CAH) beror på fel i produktionen av steroidhormoner i binjurebarken. Dessa hormoner deltar i regleringen av vitala funktioner, såsom socker-, salt- och vätskebalansen. Utan behandling kan barnet dö i de svåraste sjukdomsformerna om salt- och vätskebalansen blir allvarligt störd. Sjukdomen leder också till ökad utsöndring av manliga könshormoner. Förekomsten av medfödd binjurehyperplasi hos nyfödda är cirka 1:15 000–1:20 000. Sjukdomen behandlas med läkemedel som ersätter hormonbristen. Med behandlingen kan barnet leva ett normalt liv.

Svår kombinerad immunbrist (SCID) är en grupp av ärftliga sjukdomar där kroppens immunförsvar fungerar bristfälligt. Till följd av detta, är barnets förmåga att försvara sig mot infektioner kraftigt försvagad. Obehandlad leder sjukdomen oftast till barnets död under de två första levnadsåren. Om sjukdomen upptäcks i tid och behandlas innan den första infektionen, kan de flesta barn botas med en stamcells-transplantation. Förekomsten av SCID i Finland är uppskattningsvis 1:50 000–1:100 000.

Medfödda sjukdomar i ämnesomsättningen av aminosyror och fettsyror vilka omfattas av screeningen (till exempel PKU, LCHADD, MCADD eller GA1) är sällsynta. Exakta uppgifter om hur vanliga alla dessa sjukdomar är i Finland finns inte, men det har uppskattats att det årligen föds ett tiotal barn med någon av dessa sjukdomar. Sjukdomarna behandlas med specialdiet och näringspreparat. Vissa sjukdomar behandlas också med läkemedel.

De medfödda metaboliska sjukdomar som screeningen omfattar orsakar ofta allvarliga störningar i ämnesomsättningen. Energiproduktionen kan rubbas eller giftiga ämnen ansamlas i kroppen. Symptomen kan bland annat vara uppkastningar, dålig tillväxt, utvecklingsstörningar eller t.o.m. död. Uppskattningsvis 5 procent av plötslig spädbarnsdöd beror på medfödda ämnesomsättningssjukdomar. Sjukdomarna som screeningen omfattar kan vanligtvis behandlas effektivt om behandlingen inleds tillräckligt tidigt. Sjukdomens förlopp beror i hög grad på hur mycket skador som har hunnit uppstå innan vården inleds.

De flesta sjukdomar som screeningen omfattar nedärvs recessivt. I dessa fall överförs det förändrade arvsanlaget, dvs. mutationen, av friska bärare från en generation till följande. Sjukdomen uppträder endast om båda föräldrarna är bärare av mutationen och överför mutationen till barnet. Vid varje graviditet löper ett par som bär på mutationen 25 procents risk att få ett sjukt barn.