

Harvinaisten synnynnäisten sairauksien seulonta vastasyntyneiltä (VasSeu-seulontanäyte)

Harvinaisten synnynnäisten sairauksien seulontaa suositellaan kaikille vastasyntyneille vauvoille (STM 7.4.2014). Arviolta yhdellä kolmesta tuhannesta vauvasta on jokin seulonnalla löydettävissä oleva sairaus, jonka aiheuttamat pysyvät vauriot voidaan välttää riittävän nopeasti aloitetulla hoidolla. Ilman seulontaa näiden sairauksien tunnistaminen ajoissa on usein mahdotonta. Valtaosassa länsimaita tämän kaltainen vastasyntyneiden seulonta on aloitettu jo vuosia sitten.

Vakavia synnynnäisiä sairauksia sairastavat lapset voivat vastasyntyneinä vaikuttaa täysin terveiltä. Näiden harvinaisten sairauksien ensimmäisiä merkkejä etsitään seulontanäytteestä, jotta sairaudet voitaisiin havaita ja tarvittava hoito aloittaa ajoissa. Riittävän aikaisin aloitetulla hoidolla voidaan yleensä estää lapsen pysyvä vammautuminen tai jopa menehtyminen.

Seulonta tehdään muutamasta veripisarasta, jotka otetaan imupaperiin pienellä kantapään ihopistolla, kun vauva on 2–5 vuorokauden ikäinen. Jos seulontatulokset on poikkeava, perheeseen otetaan heti yhteyttä sairaalasta. Vauvalta otetaan uudet näytteet jatkotutkimuksia varten, ja lastenlääkäri tarkastaa vauvan voinnin. Suuri osa näistäkin lapsista osoittautuu jatkotutkimuksissa terveiksi. Normaalisti seulontatuloksesta ei ilmoiteta erikseen, mutta vastaus näkyy Omakannassa.

Vastasyntyneiden seulonta auttaa ehkäisemään tiettyjen hoidettavissa olevien synnynnäisten sairauksien haittoja. Niille harvoille vauvoille, joilla on jokin näistä sairauksista, seulonta ja varhainen diagnoosi voivat olla hengen pelastavia.

Ohessa on tarkempaa tietoa seulottavista sairauksista. Lisätietoa on myös osoitteessa www.saske.fi.



TÄRKEÄÄ!

Seulontanäyte otetaan yleensä synnytysvuodeosastolla 2–5 vuorokauden eli 48–120 tunnin iässä. Jos kotiudutte, kun vauva on 36–48 tunnin ikäinen, näytteen voi ottaa kotiutuesssa. Jos kotiudutte ennen kuin vauva on 36 tunnin ikäinen, näyte otetaan erillisellä laboratoriokäynnillä 48–120 tunnin iässä.

Lisätietoa näytteenotosta ja seulonnasta saatte tarvittaessa myös synnytys sairaalan henkilökunnalta.

Tietoa seulottavista sairauksista:

Synnyynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta eli hypotyreoosi aiheuttaa kilpirauhashormonin puutteen. Kilpirauhashormoni on välttämätön lapsen kasvuun ja aivojen kehitykselle. Sen puute ensimmäisinä elinvuosina johtaa vaikeaan kasvuhäiriöön ja kehitysvammaisuuteen. Lapsi kasvaa ja kehittyy normaalisti, jos vajaatoiminta havaitaan varhain ja hoidetaan ensimmäisistä elinviikoista lähtien kilpirauhashormonilääkityksellä. Suomessa synnyynnäisen hypotyreoosin esiintyvyys vastasyntyneillä on noin 1:2000–1:3500. Sairaus on vain harvoin perinnöllinen.

Synnyynnäinen lisämunuaisen liikakasvu eli lisämunuaishyperplasia (CAH) johtuu lisämunuaiskuoren steroidihormonituotannon häiriöstä. Nämä hormonit osallistuvat elintärkeiden toimintojen kuten sokeri-, suola- ja nestetasapainon säätelyyn. Ilman hoitoa lapsi voi vaikeimmissa tautimuodoissa menehtyä suola- ja nestetasapainon häiriöön. Tauti lisää myös mieshormonien eritystä. Suomessa synnyynnäisen lisämunuaishyperplasian esiintyvyys vastasyntyneillä on noin 1:15 000–1:20 000. Tautia hoidetaan hormonipuutokset korvaavalla lääkityksellä. Hoidon avulla potilas elää normaalia elämää.

Vaikea kombinoitu immuunivaje (SCID) on harvinainen perinnöllinen immuunipuutossairaus, jossa elimistön puolustusjärjestelmä toimii viallisesti. Vian seurauksena lapsen puolustuskyky vakavia infektioita vastaan on merkittävästi heikentynyt, ja hoitamattomana tauti johtaa lapsen menehtymiseen yleensä jo kahden ensimmäisen elinvuoden aikana. Useimmat lapset voidaan parantaa pysyvästi kantosolusiirron avulla, jos sairaus havaitaan ja hoidetaan ennen infektioiden ilmaantumista. Taudin esiintyvyyden Suomessa arvioidaan olevan noin 1:50 000–1:100 000.

Synnyynnäiset aminohappo- ja rasvahappoaineenvaihdunnan sairaudet, joita seulonnassa etsitään (esimerkiksi PKU, LCHADD, MCADD ja GA1), ovat harvinaisia. Tarkkoja tietoja kaikkien näiden sairauksien yleisyydestä Suomessa ei ole, mutta arvioidaan, että vuosittain Suomessa syntyy kymmenkunta lasta, joilla on jokin näistä sairauksista. Synnyynnäisiä aineenvaihduntasairauksia hoidetaan erityisruokavalion ja ravintovalmisteiden avulla. Osaan sairauksista on myös lääkehoito.

Seulottavat aineenvaihduntasairaudet aiheuttavat usein vakavia häiriöitä elimistön aineenvaihdunnassa. Energiantuotanto voi häiriintyä tai elimistöön voi kertyä myrkyllisiä aineita. Oireita voivat olla mm. oksentelu, huono kasvu, kehitysvamma tai jopa kuolema. Arvellaan, että 5 % kätkeytkuolemista johtuu synnyynnäisistä aineenvaihduntasairauksista. Seulottavia aineenvaihduntasairauksia voidaan yleensä hoitaa tehokkaasti, jos hoito aloitetaan riittävän aikaisin. Sairauden ennuste riippuu oleellisesti siitä, kuinka paljon vaurioita on ehtinyt syntyä ennen hoidon aloitusta.

Useimmat seulottavista sairauksista periytyvät peitetyvästi. Tällöin perintötekijämuutos eli mutaatio siirtyy terveiden mutaation kantajien välityksellä sukupolvesta toiseen, ja sairaus ilmenee vain, kun kaksi mutaation kantajaa saa yhteisen lapsen ja molemmat vanhemmat siirtävät mutaation lapselle. Jokaisessa raskaudessa mutaation kantajapariskunnalla on 25 % riski saada sairas lapsi.