

## Haruldaste kaasasündinud haiguste sõeluuring vastsündinutele (VasSeu-sõeluuring)

*Haruldaste kaasasündinud haiguste sõeluuringut soovitatakse kõikidele vastsündinud beebidele (Soome sotsiaal- ja tervishoiuministeerium 7.4.2014.) Hinnanguliselt ühel beebil kolmest tuhandest on mingi sõeluuringuga avastatav haigus, mille poolt põhjustatud püsivaid kahjustusi saab vältida piisavalt kiiresti alustatud raviga. Ilma sõeluuringuta on nende haiguste õigeaegne avastamine sageli võimatu. Enamikes lääneriikides on selliste vastsündinute sõeluuringute tegemist alustatud juba aastaid tagasi.*

Tõsiseid kaasasündinud haigusi põdevad lapsed võivad vastsündinuna paista täiesti tervetena. Nende haiguste esimesi märke otsitakse sõeluuringuga, et leida haigus ning alustada varakult ravi. Ainult kiiresti alustatud ravi võib hoida ära lapse püsiva invaliidsuse või lausa surma.

Sõeluuring on lihtne: *See tehakse mõnest veretilgast, mis võetakse filterpaberile kannatorkega kui beebi on 2–5 ööpäeva vanune.* Kui sõeluuringutulemus ei vasta normile, võetakse haiglast koheselt perega ühendust. Beebilt võetakse korduvanalüüsid täiendavate uuringute jaoks ning arst kontrollib lapse seisundit. Enamus nendest lastest osutub edasistel uuringutel terveteks. Kui sõeluuringu tulemus on normaalne, ühendust ei võeta, kuid tulemust saab vaadata Omakanta-teenuses.

Vastsündinute sõeluuring aitab takistada teatud ravitavate kaasasündinud haiguste tekitatud kahjustusi. Nendel vähestel beebidel, kellel on mõni nendest haigustest, võib uuring ja varajane diagnoos päästa terve elu.

*Allpool on täpsemat teavet sõeluuringuga otsitava-  
test haigustest. Lisateavet on saadaval ka aadressil  
[www.saske.fi](http://www.saske.fi).*



### TÄHELEPANU!

Proov vastsündinute sõeluuringu (VasSeu) jaoks võetakse sünnitusosakonnas, kui beebi on 2–5 ööpäeva ehk 48–120 tunni vanune. Kui saate koju enne kui beebi on 36 tundi vana, võetakse proov eraldi vastuvõtul laboratooriumis 48–120 tunni vanuses beebilt.

Lisajuhiseid seoses proovi võtmisega ja sõeluuringuga saab vajadusel ka sünnitushaigla personalilt.

## Teavet sõeluuringuga otsitavatest haigustest:

*Kaasasündinud kilpnäärme alatalitluse (hüpötüreoosi)* põhjustab on kilpnäärmehormooni puudumise. Kilpnäärmehormoon on vajalik lapse kasvamiseks ja aju arenemiseks. Esimestel aluaastatel selle puudumise tulemuseks on kasvuhäire ja arengupeetus. Laps kasvab ja areneb normaalselt kui alatalitus avastatakse varakult ja seda hakatakse ravima esimestest elunädalatest alates kilpnäärmehormooniravimiga. Soomes on kaasasündinud hüpötüreoosi risk vastasündinutel umbes 1:2000–1:3500. Haigus on harva pärilik.

*Kaasasündinud neerupealiste liigsuurenemise ehk hüperplaasia (CAH)* põhjuseks on viga neerupealiste steroidhormoonitoodangus. Need hormoonid reguleerivad eluliselt vajalikke tegevusi, näiteks suhkru-, soola- ja vedelikutasakaalu. Raske matel juhtudel võib laps ilma ravita tõsise soola- ja vedelikutasakaalu korral lausa surra. Haigus suurendab ka meeshormooni eritust. Kaasasündinud neerupealiste liigsuurenemist esineb vastasündinutel umbes 1:15 000–1:20 000. CAH-haigust ravitakse hormoonasendusraviga, mille abil patsient elab tava-pärast elu.

*Raske kombineeritud immuunpuudulikkus (SCID)* on haruldane pärilik immuunpuudulikkuse haigus, mille puhul organismi immuunsüsteem ei tööta õigesti. Defekti tagajärjel nõrgeneb lapse immuunsus tõsiste infektsioonide vastu ja kui seda ei ravita, põhjustab haigus tavaliselt lapse surma kahe esimese eluaasta jooksul. Enamik lapsi saab tüvirakkude siirdamisega püsivalt terveks, kui haigus avastatakse ja seda ravitakse enne infektsioonide ilmne-mist. Soomes on haiguse esinemissagedus hinnanguliselt umbes 1:50 000–1:100 000.

*Sõeluuringuga otsitakse ka hulka haruldasi aminohappe- ja rasvhappeainevahetustegevuse haigusi* (näiteks PKU, LCHADD, MCADD, GA1). Täpseid andmeid nende haiguste leviku kohta Soomes ei ole, kuid hinnanguliselt sünnib Soomes igal aastal kümnekond last, kellel on mõni selle grupi haigus. Neid haigusi ravitakse spetsiaalse dieediga ning toidulisanditega. Osadele haigustele leidub ka ravimeid.

Sõeluuringus uuritavad ainevahetushaigused tekitavad sageli tõsiseid ainevahetuse häireid. Energiatoodang on häiritud või organismi koguneb mürgiseid aineid. Sümptomiteks võib olla näiteks oksendamine, aeglane kasv, arengupuue või isegi surm. Arvatakse, et 5 % hällisurmades on põhjustatud kaasasündinud ainevahetus-haigustest. Sõeluuringuga uuritavaid ainevahetushaigusi saab tavaliselt väga tõhusalt ravida, kui ravi algab piisavalt aegsasti. Haiguse prognoos oleneb peamiselt sellest, kui palju kahjustusi on jõudnud tekkida enne ravi alustamist.

Enamus nendest haigustest pärandub peituvalt. Pärilik muudatus ehk mutatsioon siirdub tervete kandjate vahendusel sugupõlvelt teisele ja haigus ilmneb ainult siis, kui kaks kandjat koos saavad lapsi ja kumbki vahendab mutatsiooni oma järglasele. Igas raseduses on kandjapaaril 25 % risk, et laps sünnib haigena.