

SASKE

Synnyinäisten
aineenvaihduntasairauksien
seulontakeskus



TYKS
TURUN YLIOPISTOLLINEN
KESKUSSAIRAALA
ÅUCS/ÅBO UNIVERSITETS-
CENTRALSJUKHUS

SCREENING AV SÄLLSYNTA MEDFÖDDA SJUKDOMAR HOS NYFÖDDA

(Laboratorieundersökning VasSeu1)

Screening av sällsynta medfödda sjukdomar rekommenderas för alla nyfödda barn (SHM 7.4.2014). Uppskattningsvis ett av tvåtusen 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 screeningundersökning är det ofta omöjligt att identifiera dessa sjukdomar i tid. I de flesta länder i västvärlden har screening av nyfödda 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 screeningundersökningen. Endast en snabbt påbörjad behandling kan förhindra att barnet får bestående men eller till och med dör.

Screeningen är enkel. Undersökningen 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 blodprov för ytterligare utredningar, och läkaren undersöker hur barnet mår. Även största delen av dessa barn visar sig vid de ytterligare undersökningarna vara friska. Om screeningresultatet är normalt kontaktas familjen inte.

Screeningen av nyfödda hjälper att förhindra uppkomsten av men p.g.a. 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 vid screeningen söker tecken på. Ytterligare information finns också på adressen www.saske.fi.



VIKTIGT!

Provet för screeningen av nyfödda (VasSeu1) tas på förlossningsavdelningen när barnet är 2-5 dygn gammalt. Om ni skrivs ut innan barnet är 2 dygn (48 timmar) gammalt sker provtagningen i laboratoriet. Närmare information om screeningen får ni vid behov av barnläkarna på förlossningssjukhuset.



Information om de sjukdomar som screeningen gäller:

Medfödd nedsatt sköldkörtelfunktion (hypotyreos) beror på brist på sköldkörtelhormon. Sköldkörtelhormonet är nödvändigt för barnets tillväxt och för hjärnans utveckling. Brist på detta hormon under de första levnadsåren leder till allvarlig tillväxtstörning och utvecklingsstörning. Om den bristfälliga funktionen upptäcks tidigt och barnet från och med de första levnadsveckorna får sköldkörtelhormonbehandling, växer och utvecklas barnet normalt. I Finland är risken för medfödd hypotyreos hos nyfödda cirka 1:2000 - 1:3000. Sjukdomen är sällan ärftlig.

Medfödd binjurehyperplasi eller onormal tillväxt av binjurarna (CAH) beror på ett fel i produktionen av steroidhormoner i binjurebarken. Dessa hormoner deltar i regleringen av vitala funktioner, såsom socker-, salt- och vätskebalansen. Utan behandling kan barnet i de svåraste sjukdomsformerna till och med dö om salt- och vätskebalansen blir allvarligt störd. Sjukdomen leder också till ökad utsöndring av manliga hormoner. Risken för medfödd binjurehyperplasi hos nyfödda är cirka 1:10 000 - 1:20 000. CAH behandlas med läkemedel som ersätter hormonbristen.

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 första levnadsåren. Om sjukdomen upptäcks i tid och behandlas innan den första infektionen, kan de flesta barn botas med en stamcellstransplantation. Förekomsten i Finland är uppskattningsvis 1:50 000 - 1:100 000.

Vid screening söks också ett antal **sällsynta rubbningar i omsättningen av amino- och fettsyror samt rubbningar som leder till ansamling av organiska syror** (t.ex. sjukdomarna PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD eller tyrosinemi). Exakta uppgifter om hur vanliga dessa sjukdomar är i Finland finns inte, men det har uppskattats att det årligen föds ett tiotal barn med någon sjukdom i denna grupp. Dessa sjukdomar behandlas med specialdiet och näringspreparat.

De flesta av de sjukdomar som screeningen gäller nedärvs recessivt. I dessa fall överförs det förändrade arvsanlaget, dvs. mutationen, av friska bärare från en generation till följande, och sjukdomen uppträder endast om två bärare får barn tillsammans och vardera överför mutationen till barnet. Vid varje graviditet löper paret som bär på mutationen 25 procents risk att få ett sjukt barn.

De sjukdomar som screeningen gäller 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 ämnesomsättnings-sjukdomar. För en stor del av sjukdomarna som screeningen gäller finns effektiv vård. Prognosen beror i hög grad på hur mycket skador som har hunnit uppstå innan vården inleds.