

**SASKE**

Synnyinäisten  
aineenvaihduntasairauksien  
seulontakeskus



**TYKS**  
TURUN YLIOPISTOLLINEN  
KESKUSSAIRAALA  
ÅUCS/ÅBO UNIVERSITETS-  
CENTRALSJUKHUS

# HARVINAISTEN SYNNYNNÄISTEN SAIRAUKSIEN SEULONTA VASTASYNTYNEILTÄ

(VasSeu1 laboratoriotutkimus)

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

Vakavia synnyinäisiä sairauksia sairastavat lapset saattavat vastasyntyneinä vaikuttaa täysin terveiltä. Näiden harvinaisten sairauksien ensimmäisiä merkkejä etsitään seulontatutkimuksella, jotta sairaus voidaan havaita ja tarvittava hoito aloittaa ajoissa. Vain nopeasti aloitettu hoito voi estää lapsen pysyvän vammautumisen tai jopa kuoleman.

Seulonta on yksinkertaista: Se tehdään **muutamasta veripisarasta, jotka otetaan imupaperille kantapäähän ihopistolla vauvan ollessa 2-5 vuorokauden ikäinen**. Mikäli seulontatulokset on poikkeava, perheeseen otetaan heti yhteyttä sairaalasta. Vauvalta otetaan uusintanäytteet lisäselvityksiä varten, ja lääkäri tarkastaa lapsen voinnin. Suuri osa näistäkin lapsista osoittautuu jatkotutkimuksissa terveiksi. Mikäli seulontatulokset on normaali, ei yhteydenottoa tapahdu.

Vastasyntyneiden seulonta auttaa ehkäisemään tiettyjen hoidettavissa olevien synnyinäisten sairauksien haittoja. Niillä harvoilla vauvoilla, joilla on joku näistä sairauksista, seulonta ja varhainen diagnoosi voivat pelastaa koko elämän.

Ohessa on tarkempaa tietoa seulottavista sairauksista. Lisätietoa myös osoitteesta [www.saske.fi](http://www.saske.fi).



# TÄRKEÄÄ!

Näyte vastasyntyneiden seulontaa (VasSeu1) varten otetaan synnytysosastolla, kun vauva on 2-5 vrk ikäinen. Jos kotiudutte ennen kuin vauva on 2 vrk (48 tuntia) vanha, näytteenotto tapahtuu laboratoriossa. Lisäohjeita seulontaan liittyen saatte tarvittaessa synnytys sairaalan lastenlääkäreiltä.



## Tietoa seulottavista sairauksista:

**Synnyynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta** eli hypotyreoosi johtuu kilpirauhashormonin puutteesta. Kilpirauhashormoni on välttämätön lapsen kasvuun ja aivojen kehitykselle. Ensimmäisinä elinvuosina sen puute 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 - 1:3000. Sairaus on harvoin perinnöllinen.

**Synnyynnäinen lisämunuaisen liikakasvu** eli lisämunuaishyperplasia (CAH) johtuu viasta lisämunuaiskuoren steroidihormonien tuotannossa. Nämä hormonit osallistuvat elintärkeiden toimintojen kuten sokeri-, suola- ja nestetasapainon säätelyyn. Ilman hoitoa lapsi voi vaikeimmissa tautimuodoissa jopa menehtyä suola- ja nestetasapainon häiriintyessä vakavasti. Tauti lisää myös mieshormonien eritystä. Synnyynnäisen lisämunuaishyperplasian esiintyvyys vastasyntyneillä on noin 1:10 000 - 1:20 000. CAH-tautia hoidetaan hormonipuutoksen korvaavalla lääkeyksellä.

**Vaikea kombinoitu immuunivaje (SCID)** on perinnöllinen tila, jossa elimistön puolustusjärjestelmä toimii viallisesti. Vian seurauksena lapsen puolustuskyky vakavia infektioita vastaan on heikentynyt, ja hoitamattomana tauti johtaakin yleensä lapsen menehtymiseen parin ensimmäisen elinvuoden aikana. Useimmat lapset voidaan parantaa kantasolusiirron avulla, mikäli tauti havaitaan ja hoidetaan ennen infektioiden ilmaantumista. Taudin esiintyvyyden Suomessa on arvioitu olevan 1:50 000 - 1:100 000.

Seulonnalla etsitään myös joukkoa **harvinaisia amino- ja rasvahappoaineenvaihdunnan sairauksia sekä orgaanisten happojen kertymiseen johtavia sairauksia** (esimerkiksi PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD tai tyrosinemia). Tarkkoja tietoja näiden sairauksien yleisyydestä Suomessa ei ole, mutta on arvioitu, että vuosittain maassamme syntyy kymmenkunta lasta, joilla on jokin tämän ryhmän sairaus. Näitä sairauksia hoidetaan erityisruokavalion ja ravintovalmisteiden avulla.

Useimmat seulottavista sairauksista periytyvät peittyvästi. Tällöin perintötekijämuutos eli mutaatio siirtyy terveiden kantajien välityksellä sukupolvesta toiseen, ja sairaus ilmenee vain, kun kaksi kantajaa saa yhteisen lapsen ja kumpikin siirtää mutaation jälkeläiselleen. Jokaisessa raskaudessa mutaation kantajapariskunnalla on 25 %:n riski saada sairas lapsi.

Seulottavat sairaudet aiheuttavat usein vakavia häiriöitä aineenvaihdunnassa. Energiantuotanto voi häiriintyä tai elimistöön voi kertyä myrkyllisiä aineita. Oireina voivat olla mm. oksentelu, huono kasvu, kehitysvamma tai jopa kuolema. Arvellaan, että 5 %:a kätkytkuolemista johtuu synnyynnäisistä aineenvaihduntasairauksista. Suureen osaan seulottavista sairauksista on olemassa hyvin tehoava hoito. Sairauden ennuste riippuu oleellisesti siitä, kuinka paljon vaurioita on ehtinyt syntyä ennen hoidon aloitusta.