

Screening av sällsynta medfödda sjukdomar hos nyfödda

(Laboratorieundersökning VasSeu2)

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 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 screeningen. 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 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.

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



VIKTIGT!

Provet för screeningen av nyfödda tas oftast på förlossningsavdelningen när barnet är 2-5 dygn gammalt. Om ni skrivs ut tidigare då barnet är 36-48 timmar gammalt kan provet tas vid utskrivningen. Om ni skrivs ut när barnet är yngre än 36 timmar sker provtagningen i laboratoriet då barnet är 2-5 dygn gammalt. Närmare information om screeningen får ni vid behov av barnläkarna på förlossningssjukhuset.

Information om de sjukdomar som screeningen gäller:

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.

Rubbningar i omsättningen av aminosyror och fettsyror samt sjukdomar som leder till ansamling av organiska syror (t.ex. sjukdomarna PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD eller tyrosinemi) är sällsynta. 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 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 ämnesomsättningsjukdomar. För en stor del av sjukdomarna som screeningen omfattar finns effektiv vård. Sjukdomens förlopp beror i hög grad på hur mycket skador som har hunnit uppstå innan vården inleds.

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.