



HARULDASTE KAASASÜNDINUD AINEVAHETUSHAIGUSTE SÕE- LUURING VASTSÜNDINUTELE

(VasSeu-laboratooriumi uuring)

Haruldaste kaasasündinud ainevahetushaiguste sõeluuringut soovitatakse kõikidele vastsündinud beebidele (Soome sotsiaal- ja tervishoiuministerium 7.4.2014) Hinnanguliselt ühel beebil kahest 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 ainevahetushaigusi 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.

Vastsündinute sõeluuring aitab takistada teatud ravitavaate 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 otsitavatest haigustest. Lisateavet on saadaval ka aadressil www.saske.fi.



TÄHELEPANU!

Proov vastsündinute sõeluuringu (VasSeu) jaoks võetakse sünnitusosakonnas, kui beebi on 2 - 5 ööpäeva vanune. Kui saate koju enne kui beebi on 2 ööpäeva (48 h) vana, võetakse proov laboratooriumis. Lisajuhiseid seoses sõeluuringuga saab vajadusel sünnitushaigla lastearstidelt.



Teavet sõeluuringuga otsitavatest haigustest:

Kaasündinud kilpnäärme alatalitluse (hüpotüreooosi) põhjuseks on kilpnäärme hormooni puudumine. Kilpnäärme hormoon 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 kilpnäärme hormooniravimiga. Soomes on kaasündinud hüpotüreooosi risk vastsündinutel umbes 1:2000 - 1:3000. Haigus on harva pärilik.

Kaasündinud neerupealiste liigsuurenemise ehk hüperplaasia (CAH) põhjuseks on viga neerupealiste steroidhormoonitoodangus. Need hormoonid reguleerivad eluliselt vajalikke tegevusi, näiteks suhkru-, soola- ja vedelikutasakaalu. Raskematel juhtudel võib laps ilma ravita tõsise soola- ja vedelikutasakaalu korral lausa surra. Haigus suurendab ka meeshormooni eritust. Kaasündinud neerupealiste liigsuurenemist esineb vastsündinutel umbes 1:10 000 - 1:20 000. CAH-haigust ravitakse hormoonasendusraviga.

Sõeluuringuga otsitakse ka hulka **haruldasi amino- ja rasvhappeainevahetustegevuse haigusi ning orgaaniliste hapete kuhjumist tekitavaid haigusi** (näiteks PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD või türosineemia). 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.

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.

Sõeluuringus uuritavad haigused 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 % hällisurmadest on põhjustatud kaasündinud ainevahetushaigustest. Enamusele sõeluuringuga uuritavatele haigustele on olemas väga efektiivsed ravid. Haiguse prognoos oleneb peamiselt sellest, kui palju kahjustusi on jõudnud tekkida enne ravi alustamist.