

VASTASYNTYNEIDEN HARVINAISTEN SYNNYNNÄISTEN AINEENVAIHDUNTA-SAIRAUKSIEN SEULONTA ALKAA OYS:SSA 1.10.2015

Harvinaisten synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontaa suositellaan kaikille vastasyntyneille (Sosiaali- ja terveysministeriön kirje kunnille ja sairaanhoitopiireille 7.4.2014). Arvioilta yhdellä kahdestatuhannesta vauvasta on jokin seulonnalla löydettävissä oleva sairaus, jonka aiheuttamat pysyvät vauriot voidaan välttää riittävän nopeasti aloitetulla hoidolla. Usein hoito on erityisruokavalio. Ilman seulontaa näiden sairauksien tunnistaminen ajoissa on usein mahdotonta. Osassa tapauksista nopeasti aloitettu hoito voi estää lapsen pysyvän vammautumisen tai jopa kuoleman. Mahdollisuutta osallistua aineenvaihduntasairauksien seulontaan tarjotaan kaikille vastasyntyneille ja on tärkeää että mahdollisimman suuri osa vastasyntyneistä osallistuu seulontaan.

Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonnassa ilman hypotyreoosiseulontaa (B-VasSeu2, tutkimusnumero 11373) seulotaan yli 20 harvinaista perinnöllistä aineenvaihduntasairautta. Synnynnäisen hypotyreoosin seulonta napaverestä jatkuu ennallaan. Tarkkoja tietoja B-VasSeu2-tutkimuksessa seulottavien tautien yleisyydestä Suomessa ei ole, mutta on arvioitu, että vuosittain Suomessa syntyy 10-20 lasta, joilla on jokin tämän ryhmän tauti. B- VasSeu2-tutkimus tehdään muutamasta veripisarasta, jotka otetaan imupaperille kantapäähän ihopistosta vauvan ollessa 2-5 vuorokauden ikäinen. Seulottavat sairaudet eivät näy raskauden aikana tehtävissä tutkimuksissa (esim. ultraäänessä tai lapsivesinäytteissä) ja niitä ei voida seuloa myöskään napaverinäytteistä. Seulontanäytteet lähetetään analysoitavaksi Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskukseen Turkuun.

1.10.2015 alkaen B-VasSeu2-näyte voidaan ottaa vastasyntyneistä OYS:ssa. Näyte otetaan, kun vastasyntynyt on 48 - 120 tunnin ikäinen. Jos kotiutuminen tapahtuu ennen 48 tunnin ikää, näytteenotto tapahtuu OYS:ssa erikseen sovittuna ajankohtana. Lisäksi mahdollisuus etänäytteenottoon on Oulaskankaalla, Raahessa ja Kuusamossa. Seulonta laajenee vuoden 2016 aikana muihin Pohjois-Suomen keskus- ja aluesairaaloihin.

Vanhempien informointi ja suostumuksen pyytäminen näytteenottoon vastasyntyneeltä tapahtuu raskauden aikana omassa neuvolassa. Toistaiseksi suostumus täytyy tehdä paperiversiona (kts. erilliset liitteet). Linkit sähköisiin suostumuslomakkeisiin löytyvät Nordlabin tutkimusohjekirjasta B-VasSeu2-tutkimuksen kohdalta (www.nordlab.fi -> Tutkimusohjekirja Nordlab Oulu -> Hae VasSeu2). Lisätietoja seulonnasta suomeksi, ruotsiksi ja usealla muulla kielellä löytyy Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskuksen kotisivuilta (<http://www.vsshp.fi/fi/toimipaikat/tyks-sapa/laboratoriot/saske>).

Mikäli vanhemmat suostuvat seulontanäytteenottoon vastasyntyneeltä, suostumuslomake täytetään, allekirjoitetaan ja niitataan kiinni äitiyskorttiin. Synnytys sairaalassa lupalomake skannataan ja/tai tallennetaan vastasyntyneen potilaskertomukseen riippumatta siitä, missä näyte otetaan. Vuoden 2015 lopulla Ipana - järjestelmän taustatietosivulle tulee paikka suostumuksen antamiseen, minne vanhemmat voivat tallentaa näytteenottohalukkuutensa.

B-VasSeu2-tutkimuksen tulos valmistuu 2-3 viikon kuluessa. Normaalista tuloksesta ei ilmoiteta perheelle. NordLab Oulun tietohallinto tiedottaa erikseen tulosten etäkatselun järjestämisestä alueiden terveyskeskuksissa syksyn 2015 aikana niin että perhe voi kysyä tuloksen jatkossa neuvolakäynnin yhteydessä. Jos seulontatulokset on poikkeava, päivystävä lastenlääkäri ottaa yhteyttä perheeseen jatkotutkimuksien järjestämistä varten. Osa poikkeavan seulontatuloksen saaneista vauvoista osoittautuu jatkotutkimuksien jälkeen terveiksi. Niille vastasyntyneille, joilla todetaan perinnöllinen aineenvaihduntasairaus, aloitetaan tarpeellinen hoito välittömästi.

Oulussa 22. syyskuuta 2015
Päivi Tapanainen
Lasten ja naisten tulosalueen johtaja

