

Risto Lapatto
Erikoislääkäri, dosentti
Lastenkliniikka, HYKS ja HY

Seulomalla vauvat ajoissa hoitoon

Vastasyntyneiden aineenvaihduntaseula löytää tietyt sairaudet ennen kuin ne ehtivät aiheuttaa vaurioita. Ajoissa aloitettu lääke-, ravitsemus- tai muu hoito antaa mahdollisuuden normaaliin elämään, vaikka vakavaa sairautta ei voida poistaa. Seulontaan liittyy eettisiä, lääketieteellisiä ja taloudellisia kysymyksiä – ja tilanne muuttuu alati.

Suomessa on ruvettu seulomaan vauvoista kilpirauhasen vajaatoiminnan lisäksi yli 20 muuta aineenvaihduntasairautta. Monessa muussa maassa näin on tehty jo useita vuosia. Laboratorioanalytiikan kehitys mahdollistaa yhä useamman perinnöllisen ja hankitun sairauden seulonnan vastasyntyneistä. Varhainen diagnoosi ja ajoissa aloitettu hoito estää lapsen vaurioitumisen, mikä parantaa ennustetta merkittävästi.

Monia erilaisia sairauksia voidaan seuloa

Vastasyntyneille tehdään lääkärintarkastus ja muun muassa kuulo tutkitaan. Laboratorioseulonta käynnistyi aineenvaihdunta- ja hormonisairauksista, joita on kertynyt seulottavissa

olevien sairauksien listalle jatkuvasti lisää. Näiden rinnalle on tullut tarjolle hemoglobiinopatioiden, tiettyjen immuunipuutostilojen sekä esimerkiksi kystisen fibroosin ja synnynnäisten infektioiden seulonta. Tulevaisuudessa tulee lisääntymään myös suora geneettinen seulonta.

Millaisia tauteja olisi syytä seuloa?

Eri maiden seulottavien tautien listat eroavat toisistaan. Osin tämä johtuu populaatioiden eroista. Sairaus voi olla merkittävä terveystekijä jossakin populaatiossa ja toisessa sitä ei esiinny lainkaan.

Taulukossa 1 on esitetty muutamia periaatteita, jotka tulee huomioida seulontapäätöstä

Varhainen diagnoosi ja ajoissa aloitettu hoito estää lapsen vaurioitumisen.

Taulukko 1. Seulonnan keskeisiä periaatteita.

Seulottavan taudin merkitys on suuri yksilön ja yhteiskunnan kannalta.

Taudin kulku tunnetaan, ja siihen on olemassa vaikuttava hoito.

Tautiin on olemassa seulontatutkimus, jolla se voidaan havaita ennen kuin se muuten ilmenee.

Seulonnan, diagnostiikan ja hoidon kustannukset ja vaikuttavuudet on arvioitu.



©iStock/DNY59

tehtäessä. On selvää, ettei aina ole ehdottomia oikeita vastauksia esimerkiksi siihen, mikä on vaikuttavaa hoitoa tai mitkä ovat sairauden aiheuttamat kustannukset.

STM:n suositus 2014

Sosiaali- ja terveysministeriö suositti keväällä 2014 viiden sairauden seulontaa, mutta samasta näytteestä voidaan yhdellä analysillä seuloa useampikin sairaus, kuten muissa maissa tehdään. **Taulukosta 2** on nähtävissä tämän hetkinen asiantuntijasuositus Suomessa seulottavista taudeista.

Käytännön toteutus

Vastasyntyneiden aineenvaihdunta-seulonassa otetaan vähintään 2–5 vuorokauden ikäisestä lapsesta kanta-pään sivulta kapillaariverinäyte imupaperiin. Näyte kuivataan ja lähetetään seulontakeskukseen Turkuun. Analyysit tehdään soveltuvin mene-

telmin, joista massaspektrometria on tärkein. Positiiviset löydökset ilmoitetaan jatkoselvittelyistä vastaavalle lastenlääkärille synnytyssairaalaan.

Jatkotoimet

Aineenvaihduntasairauksien seulonnan herkkyys ja tarkkuus ovat erinomaiset. Mutta koska väärin negatiivisten määrä on minimoitu, väärä positiivisia tuloksia tulee väistämättä. Positiiviset tulokset on nopeasti varmennettava sopivin erikoistutkimuksin, joita ei ole tarjolla joka sairaalassa. Siksi seulontaa on tukemassa asiantuntijalääkärien verkosto.

Tavoitteena 100 %:n kattavuus

Seulonta on vapaaehtoinen, mutta pyrkimyksenä on mahdollisimman suuri kattavuus. Odottavia perheitä informoidaan äitiysneuvoloissa ja -poliklinikoilla. Myös vähemmistökieliryhmät on huomioitu.

Seulonta on siis taloudellisesti kannattavaa, mutta luonnollisesti tärkeämpää on inhimillisen kärsimyksen vähentäminen.

Seulontoja tekevissä sairaaloissa on huolehdittava myös näytteenoton järjestämisestä, näytteiden lähettämisestä seulontakeskukseen ja muusta logistiikasta. Tarvitaan esimerkiksi hyvät tietoliikenneyhteydet seulontakeskukseen. Keskokset ja sairaat vastasyntyneet täytyy käsitellä erikseen ja huolehtia, että hekin tulevat seulotuksi sopivassa vaiheessa.

Hyödyt ja haitat

Seulonnan hintaa on vaikea arvioida, mutta reagenssi- ja henkilöstökulut sekä laitteiden käyttömenot vaativat 50–80 euroa seulottavaa kohti sen mukaan, mitä tutkitaan. Koko maassa kuluu seulontaan vuosittain suuruusluokaltaan miljoona euroa. Tämä raha jää kuitenkin pääosin Suomeen.

Lisäksi pitää muistaa, että yhden potilaan hoitokulut koko hänen elämänsä ajalta ovat näissä sairauksissa helposti yli miljoona euroa, jos sairaus löydetään vasta, kun se on jo aiheuttanut oireita. Seulonta on siis taloudellisesti kannattavaa, mutta luonnollisesti tärkeämpää on inhimillisen kärsimyksen vähentäminen.

Tulevaisuus

Menetelmien kehittyessä yhä useamman taudin löytäminen seulonnalla tulee mahdolliseksi. Etenkin geeni-seulonta tarjoaa valtavat mahdollisuudet mutta myös haasteet. Hieno on, että Suomeen on saatu järjestelmä, jossa kaikki vauvat saavat mahdollisuuden seulontaan. Jatkossa on varsin helppoa muuttaa seulottavien sairauksien listaa, kun tietoa kertyy lisää. ●

Taulukko 2. Tällä hetkellä Suomessa seulottavat taudit.

Endokrinologiset sairaudet

- Synnyynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta
- Synnyynnäinen lisämunaisten liikakasvu

Aminohappoaineenvaihdunnan sairaudet

- Fenyylketonuria
- Tyrosinemia tyyppi 1
- Glutaarihappovirtsaisuus tyyppi 1
- Isovaleerihappovirtsaisuus
- Metyylimalonihappovirtsaisuus
- Propionihappovirtsaisuus
- Vaahterasiirappitauti

Rasvahappoaineenvaihdunnan sairaudet

- Karnitiini-asylikarnitiinitranslokaasin puutos
- Karnitiinipalmityylitransferaasin puutos tyyppi 1
- Karnitiinipalmityylitransferaasin puutos tyyppi 2
- Karnitiinin kuljetusvika
- Glutaarihappovirtsaisuus tyyppi 2
- Keskipitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos
- Pitkäketjuisten rasvahappojen 3-hydroksiasyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos
- Hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos

Ureasyklin häiriöt

- Argininemia
- Arginiinimeripihkahappovirtsaisuus
- Sitrullinemia

Vitamiini- ja kofaktorisairaudet

- Synnyynnäinen B12-vitamiinin puutos