

# Fenylketonurian seulonta Suomessa

JAANA A. LEIPÄLÄ, ULLA SAALASTI-KOSKINEN, MARJA BLOM, ILONA AUTTI-RÄMÖ,  
MIKA GISSLER, ESA HÄMÄLÄINEN, AILA PAGANUS, JAANA ISOJÄRVI, HELENA  
KÄÄRIÄINEN, MARTIN RENLUND, MARJUKKA MÄKELÄ

NOPEA  
KATSAUS

**Fenylketonuria (PKU) johtaa hoitamattomana vaikeaan kehitysvammaan, mikä voidaan estää varhain aloitetulla ruokavaliohoidolla. PKU:ta seulotaan monissa maissa, ei kuitenkaan Suomessa, koska se on suomalaisilla paljon harvinaisempi kuin muualla. Tässä katsauksessa arvioidaan Suomessa syntyvien ja etenkin geeniperimältään ulkomaalaisten lasten PKU-seulonnan kustannuksia ja vaikuttavuutta.**

## TAUTI, HOITO JA DIAGNOSTIIKKA

PKU on peittyvästi periytyvä aineenvaihduntahäiriö, jossa fenyylialaniinia kertyy elimistöön maksan fenyylialaniinihydroksylaasin (PAH) puutoksen takia. Ravinnosta saatava fenyylialaniini on suurina pitoisuuksina vahingollista aivoille ja johtaa pysyvään kehitysvammaan. PAH-mutaatioita tunnetaan yli 500 (1). Lähes kaikissa Euroopan maissa ja laajasti muuallakin maailmassa PKU diagnosoidaan 1–6 vuorokauden iässä tehdyn seulonnan jälkeen. Ilman

seulontaa diagnoosi tehdään yleensä vasta yli kuuden kuukauden iässä, koska taudin ensimmäinen ilmentymä on kehitysviive (2).

PKU:ta seulotaan yleisimmin vastasyntyneen kantapästä otetuista veritäplänäytteistä. Fenyylialaniinia voidaan määrittää ohutlevy (TLC)- tai korkeapaineneste (HPLC)-kromatografialla, mikrobiologisella bakteeri-inhibitiotestillä (Guthrien testi), fluoroentsyymaattisesti tai tandem-massaspektrometrialla (MS/MS) (Taulukko 1). Ns. perinteisiä seulontamenetelmiä, Guthrien testiä ja fluorometriaa, käytetään yhä laajasti; MS/MS:n käyttö tosin on yleistymässä.



Seulontatestien raja-arvon ylittävässä tapauksissa tehdään diagnostisena jatkotutkimuksena aminohappo- tai entsyymitutkimus.

PKU:n hoito, vähän fenyyialaniinia sisältävä ruokavalio täydennettynä fenyyialaniinittomalla aminohappovalmisteella, aloitetaan heti, kun diagnoosi on tehty. Riittävän varhain aloitetulla hoidolla voidaan estää PKU:n aiheuttama aivovaurio. Ruokavaliohoitoa suositellaan jatkettavaksi vähintään kasvuiän loppuun asti, jopa läpi elämän (2, 3). Veren fenyyialaniinipitoisuutta, ravitsemusta ja kasvua seurataan säännöllisesti. Raskautta suunnitteleville ja raskaana oleville PKU-potilaille suositellaan tiivistä fenyyialaniinipitoisuuden seuranta ja tiukkaa ruokavaliota sikiövaurioiden estämiseksi (3). PKU:n harvinaisuuden vuoksi asiantuntijat ehdottavat hoidon ohjauksen keskittämistä yliopistosairaaloiden moniammatillisille työryhmille, jotka tarvittaessa voisivat koordinoida aikuisten potilaiden hoidon ja seurannan siirtämisen perusterveydenhuoltoon.

## KOHDERYHMÄ JA TUTKIMUKSEN TARKOITUS

Monissa väestöissä PKU:n esiintyvyys on 1:6 000–1:20 000 (2). Suomalaisilla PKU on arvioitu paljon harvinaisemmaksi (1:100 000–1:200 000) (3). Suomessa ei siksi ole käynnistetty kaikkien vastasyntyneiden PKU-seulontaa toisin kuin monissa muissa maissa. Sosiaali- ja terveysministeriön (STM) seulontatyöryhmän pyynnöstä arvioimme vastasyntyneiden ja etenkin geeniperimältään ulkomaalaisten vauvojen PKU-seulonnan vaikuttavuutta ja kustannuksia Suomessa. Lisäksi selvitimme PKU-seulonnan nykykäytäntöjä ja PKU:n ilmaantuvuutta Suomessa. Tämä arviointi päivittää aiemman Finohtan raportin (3) PKU:n osalta. Arvioitavat vastasyntyneiden seulontavaihtoehdot määriteltiin seuraavasti:

- 1) PKU:ta ei seulota lainkaan.
- 2) PKU:ta seulotaan lapsilta, joiden molemmat vanhemmat edustavat muuta kuin suomalaista geeniperimää.

3) PKU seulotaan kaikilta.

4) Seulotaan kaikilta PKU, synnynnäinen lisämunuaisen liikakasvu (CAH), rasvahappojen mitokondriaaliset hapettumishäiriöt (MCAD ja LCHAD) ja glutaarihappovirtsaus tyyppi I (GA 1).

## MENETELMÄT

Vaikuttavuus- ja esiintyvyystietoa haettiin vuosiin 2002–2007 rajatuilla järjestelmällisillä kirjallisuushauilla touko- ja syyskuussa 2007. Lisäksi tehtiin erilliset kirjallisuushaut ilman aikarajauksia etnisesti suunnatun seulonnan etiikasta lokakuussa 2007 ja PKU:n diagnostiikasta joulukuussa 2007. Geeniperimältään muiden kuin suomalaisten lasten määrä selvitettiin yhdistämällä Stakesin syntymärekisterin tiedot vuosina 2000–2006 syntyneistä lapsista ja Tilastokeskuksen väestörekisterin tiedot äidin ja isän äidinkielestä ja syntymämaasta. PKU:ta sairastavien määrä selvitettiin etsimällä Stakesin sairaaloiden hoitoilmoitusrekisteristä (HILMO) 0–15-vuotiaat potilaat, joilla oli vuodeosastohoitoja tai erikoissairaanhoidon poliklinikkakäyntejä PKU:n vuoksi vuosina 2000–2006. Näitä tietoja verrattiin ravitsemusterapeuttien hoidossa PKU:n takia olleiden potilaiden tietoihin (4) samalta ajalta. PKU-seulonnan nykykäytäntöjä selvitettiin synnytyssairaaloille kesäkuussa 2007 lähetyllä kyselyllä.

## SÄÄDÖKSET JA KÄYTÄNTÖ SUOMESSA

Vastasyntyneiden harvinaisten aineenvaihduntatautiin seulonnasta ei ole säädöksiä Suomessa. Verinäytteiden säilytyksestä säädetään kudoslaissa (547/2007) ja STM:n asetuksessa 99/2001.

Synnytyssairaaloihin (n = 34) lähetettyyn kyselyyn vastasi 28 sairaalaa (82 %). Useimmat kyselyyn vastanneet sairaalat (n = 20), mm. kaikki yliopistosairaalat, ilmoittivat seuloivansa PKU:ta. Näissä sairaaloissa syntyy

**Taulukko1: Fenyylialaniinin määrittymenetelmät ja seulonnan kustannukset vuoden 2007 hinnoin**

Menetelmä	Näyte	Lapsen ikä näytteen ottohetkellä	Osuuus (15)	Analyysin yksikkö- hinta* (15, 16)	Seulonnan yksikköhinta**
Bakteeri-inhibitorio (Guthrie)	Imupaperi / kokoveri 50 µl	24–72 h	Väärä pos. 0,05 % Väärä neg. 0,02 %	15–34 dollaria/USA (10–23 euroa)	
Fluorometria	Imupaperi / kokoveri 50 µl	48–72 h	Väärä pos. 0,05 % Väärä neg. 0,02 %	28 euroa	48 euroa
MS/MS	Imupaperi / kokoveri 50 µl	24–48 h	Väärä pos. 0,029 % Väärä neg. 0,020 %	15–59 dollaria/USA (10–40 euroa)	
TLC (U-Aminoh)	Kertavirtsa 1 ml	48 h	Ei tiedossa	30 euroa	42 euroa
HPLC-ioninvaihto***	Plasma 30 µl	48–72 h	Väärä pos. 0,029 % Väärä neg. 0,020 %	70–127 euroa	

\* *Analyysin yksikköhinta sisältää analyysin kustannukset.*

\*\* *Seulonnan yksikköhinta sisältää analyysin, näytteenoton ja näytteen postituksen kulut.*

\*\*\* *Käytetään varmistusanalyysinä.*

n. 80 % kaikista lapsista. Ulkomaalaistaustaisista lapsista syntyy vastanneissa sairaaloissa vielä suurempi osuus, sillä yliopistosairaaloissa näiden lasten osuus on suurempi kuin muualla. PKU:ta seulovista sairaaloista 90 % (n = 17) seuloi vastasyntyneet, joiden molemmat vanhemmat olivat ulkomaalaisia. Kolmessa sairaalassa PKU:ta seulottiin vastasyntyneiltä, joiden vanhemmista ainakin toinen oli ulkomaalainen. Yhdessäkään sairaalassa ei seulottu lapsia, joiden molemmat vanhemmat olivat suomalaisia. Vain yksi sairaala ilmoitti löytäneensä PKU-tautia sairastavan lapsen seulonnan avulla. Useimmista sairaaloissa (n = 13) seulontaan käytettiin kantapäästä otettuja verinäytteitä. Viidessä sairaalassa käytettiin virtsanäytettä ja kahdessa sairaalassa sekä veri- että virtsanäytteitä, vaikka PKU:n seulonnasta virtsanäytteen ei ole raportoitu herkkyys- ja spesifisyytietojia (Taulukko 1).

Yhtä lukuun ottamatta (n = 19) sairaalat tiedottivat vanhemmille seulonnasta suullisesti tai kirjallisesti ennen näytteen ottamista. Näytteenottoon pyydettiin lupa 12 sairaalassa, missään ei kuitenkaan kirjallisena. Puolet (n = 10) ilmoitti lähettävänsä verinäytteet Ruotsiin analysoitaviksi. Ruotsissa pyyde-

tään vanhempien lupa verinäytteiden oton lisäksi näytteiden säilyttämiseen menetelmän laaduntarkkailua varten. Myös Suomesta lähetetyt verinäytteet on toistaiseksi säilytetty Ruotsissa (5). Suomesta näytteitä Ruotsiin lähettävät sairaalat eivät ole kysyneet lupaa näytteiden säilytykseen.

## ESIINTYVYYS

Vuosina 2000–2006 Suomessa syntyi 11 328 lasta, joiden kummankaan vanhemman äidinkieli ei ollut suomi, ruotsi, saame tai tataari. He edustivat 2,9 prosenttia vastasyntyneistä, joiden äiti asui Suomessa. Tarkastelujaksolla ulkomaalaistaustaisten vastasyntyneiden osuus kasvoi 2,3 prosentista 3,4 prosenttiin.

HILMOsta löytyi v. 2000–2006 viiden 0–15-vuotiaan lapsen käyntejä PKU:n takia. Nämä lapset löytyivät myös ravitsemusterapeuttien hoitamasta potilasaineistosta (4). Vain yksi lapsi oli syntynyt Suomessa tutkitulla ajanjaksolla. Hänen molemmat vanhempansa olivat muualta kuin Suomesta, ja hänen sairautensa löytyi synnytyssairauden ulkomaalaistaustaisiin kohdistamassa

seulonnassa. Yksi lapsista oli suomalaistaustainen aiemmin syntynyt, loput kolme Suomeen adoption tai muun syyn takia muutaneita. Tulosten mukaan PKU:n esiintyvyys geeniperimältään suomalaisessa väestössä voisi olla jopa kirjallisuudessa esitettyä arviota (3) pienempi.

## TESTIEN OMINAISUUDET

PKU-seulontamenetelmien herkkyys on 93–100 % ja spesifisyys 98–100 % (6; ks. tarkemmin taulukko sähköisessä lisämateriaalissa). Menetelmien väliset erot ovat pieniä, mutta fluorometria ja MS/MS ovat herkempiä kuin Guthrien menetelmä (7) ja MS/MS on spesifisin menetelmä (6). Fluorometrialla ja MS/MS-menetelmällä samasta näytteestä voidaan määrittää sekä fenyylialaniinia ja tyrosiinia että niiden suhdetta, mikä parantaa spesifisyyttä (8). Fluorometrialla fenyylialaniinipitoisuus saadaan kvantitatiivisesti ja automatisoidusti määritettyä suurista sarjoista. MS/MS taas on hyvin herkkä ja spesifinen menetelmä, jolla voidaan seuloa kymmeniä tauteja. Sekin on automatisoitavissa suurille näytesarjoille.

Seulonnan herkkyyteen vaikuttaa näytteenoton ajankohta, seulonnan kattavuus sekä laboratorion ja menetelmän suorituskyky (9). Näytteen ottamatta jääminen tai katoaminen selittää lähes puolet vääristä negatiivisista löydöksistä. Jos seulontatutkimuksena käytetään vain veren fenyylialaniinin määrittystä, näytteen otto alle 48 tunnin iässä aiheuttaa ongelmia vastasyntyneen vähäisen proteiinin saannin takia. Jos määritetään myös fenyylialaniinin ja tyrosiinin suhde, näyte voidaan ottaa jo 24 tunnin iässä.

Vääriä positiivisia aiheuttavat mm. paterenteraalinen ravitsemus ja maksasairaudet. Seulontalaboratoriolla tulisi olla sovittu käytäntö positiivisten seulontanäytteiden varmistustutkimuksista, kuten plasman fenyylialaniini- ja tyrosiinimäärityksistä sekä plasman aminohappoanalyyseistä.

## KUSTANNUKSET JA TALOUDELLINEN ARVIOINTI

Kirjallisuushaut tuottivat taloudellisesta arvioinnista kolme HTA-raporttia ja kolme muuta artikkelia. Yhdistetty hypotyreoosin ja perinteisellä menetelmällä tehty PKU:n seulonta arvioitiin kustannus-vaikuttavaksi Australiassa (10). Autti-Rämön ym. (3) raportin mukaan seulomalla PKU, CAH, MCAD, LCHAD ja GA 1 Suomessa löydetäisiin vuosittain 5–10 sairasta vastasyntynyttä ja estettäisiin 1–3 enenenaikaista kuolemaa ja 1–5 vammautumista. Seulonnan lisäkustannukset Suomessa olisivat noin 5 500–25 000 euroa laatupainotettua elinvuotta kohden. Näiden viiden taudin seulonnan vuosikustannuksiksi arvioitiin noin 2,5 miljoonaa euroa (aloituskustannukset mukana).

Pandorin ym. (11) arvioissa perinteisen PKU-seulonnan vaihtamista MS/MS-seulontaan ei arvioitu kannattavaksi Britanniassa. PKU:n ja MCAD:n MS/MS-yhdistelmäseulonnalla arvioitiin saatavan 59 lisäelinvuotta 100 000 seulottua vastasyntynyttä kohti, jos yksi MS/MS-yksikkö seuloisi 50 000–60 000 näytettä vuodessa. Myöskään USA:ssa (12), Kanadassa (13) ja Quebecissä (6) pelkän PKU:n seulontaa MS/MS-menetelmällä ei todettu kannattavaksi. Tutkimusten perusteella MS/MS-menetelmällä tehdyn PKU-seulonnan kustannus-vaikuttavuus näissä maissa katsottiin riittäväksi vain yhdistettynä vähintään yhden muun aineenvaihduntataudin seulontaan.

Taulukossa 2 on esitetty toimintavaihtoehtojen vaikutukset ja kustannukset kymmenen vuoden jaksolla. Vuosittain on oletettu syntyvän 58 000 lasta, joista ulkomaalaistaustaisia on noin 2000 (3,4 %).

**Taulukko 2. PKU-seulontavaihtoehtojen vaikutukset ja kustannukset Suomessa 10 vuotta kohden vuoden 2007 hintatasolla. Vaihtoehtoisissa 2–4 oletetaan, että Suomeen ei perusteta seulontalaboratoriota, vaan näytteet lähetetään analysoitaviksi ulkomaille. Seulontojen käynnistämiseen liittyviä koulutuskustannuksia ei ole huomioitu.**

Seulontavaihtoehto	Seulottavien lasten määrä	Löydetyt PKU-tapaukset	Löydetyt muut tautitapaukset	Seulontakustannukset	Kustannukset / löydetty tapaus
Ei seulontaa	0	0	0	0 €	0 €
Ulkomaalais-taustaisilta PKU	20 000	2	0	960 000 €	480 000 €
Kaikilta PKU	580 000	3	0	28 000 000 €	9 300 000 €
Kaikilta PKU + 4 muuta tautia	580 000	3	50–100	29 000 000 €	290 000–580 000 €

## EETTISET KYSYMYKSET

Finohtan aiemmassa selvityksessä (3) on pohdittu vastasyntyneiden aineenvaihdunta-seulonnan eettisiä näkökohtia. Kohdistettuun PKU-seulontaan liittyy useita lisäkysymyksiä, joista seulontaohjelmasta päättämisen kannalta tärkeimpiä ovat:

- Miten muu kuin suomalainen geeniperimä määritellään?
- Milloin valikoidun väestön seulonta on perusteltua?
- Miten kohderyhmä tunnustetaan ja seulonnasta tiedotetaan?

Ennen kansallisen PKU-seulonnan aloittamista on syytä sopia hoidon järjestämisvastuusta diagnosoinnista aikuisikään.

Etnisesti suunnattuun seulontaan liittyviä eettisiä erityiskysymyksiä on päätetty arvioida erillisessä Finohtan selvityksessä. Seulonnan kohdentamiseen etnisin perustein on muualla maailmassa otettu kantaa esimerkiksi sirppisoluanemian seulontaa arvioitaessa. Vaikka etnisiin riskiryhmiin kohdistuva seulonta osoitettiin taloudellisesti kannattavammaksi kuin universaali seulonta, sekä USA:n että Iso-Britannian terveystaloudelliset päättäjät päätyivät universaaliin seulontaan. Päätöstä perusteltiin kahdella syyllä: etnisen

alkuperän tunnistaminen on epäluotettavaa ja etnisesti kohdennettu seulonta koetaan epäoikeudenmukaiseksi ja eriarvoistavaksi (14). Vähemmistövaltuutettu Johanna Suurpään mukaan positiivista erityiskohtelua voidaan toisaalta pitää hyväksyttävänä (ks. vähemmistövaltuutetun lausunto sähköisessä lisämateriaalissa).

## TOIMINTAVAIHTOEHDOT JA NIIDEN VAIKUTUKSET

Eri vaihtoehtojen kaikki vaikutukset ja kustannukset on alla arvioitu 10 vuoden jaksoa kohti kuten Taulukossa 2.

### 1) PKU:ta ei seulota lainkaan:

Kolmen PKU:ta sairastavan lapsen diagnoosi tehtäisiin ja hoito aloitettaisiin vasta oireiden ilmaannuttua, jolloin heille olisi jo syntynyt pysyvä aivovaurio. Kustannukset vähenisivät nykytilanteeseen verrattuna, jos PKU:ta nykyisin seulovat sairaalat lopettaisivat seulonnan.

### 2) PKU:ta seulotaan vastasyntyneiltä, joiden molemmat vanhemmat edustavat muuta kuin suomalaista geeniperimää:

Löydettäisiin kaksi PKU:ta sairastavaa ulkomaalaistaustaista lasta, joiden vam-

mautumisen varhain alkava hoito estäisi. Suomalaisten PKU:ta sairastavien vastasyntyneiden diagnoosi tehtäisiin ja hoito aloitettaisiin vasta oireiden ilmaannuttua, jolloin yksi lapsi vammautuisi. Kustannukset löydettyä PKU-tapausta kohti olisivat 480 000 euroa. Kustannukset lisääntyisivät nykytilanteeseen verrattuna jonkin verran, jos kaikki synnytyssairaalat alkaisivat seuloa PKU:ta tämän käytännön mukaisesti. Seulontanäytteiden kustannukset olisivat 960 000 euroa. Kustannukset lisääntyisivät ulkomaalaistaustaisen väestön kasvaessa. Seulonnasta tiedotettaisiin ja vanhempien etnistä taustaa kysyttäisiin synnytyssairaalassa. Keskustelua syntyisi etnisesti kohdennetun seulonnan oikeutuksesta.

- 3) *PKU:ta seulotaan kaikilta vastasyntyneiltä:* Löydetäisiin kolme PKU:ta sairastavaa lasta ja estettäisiin näiden lasten vammautuminen. Kustannukset löydettyä PKU-tapausta kohti olisivat 9,3 miljoonaa euroa. Kustannukset lisääntyisivät huomattavasti nykytilanteeseen verrattuna. Seulontakustannukset olisivat 28 miljoonaa euroa. Seulontavaihtoehtojen 2 ja 3 vertailua varten pitäisi tietää, kuinka hyvin muun kuin suomalaisen etnisen alkuperän tunnistaminen onnistuu. Kaik-

kiin kohdistuva seulonta löytää tapaukset, jotka jäävät löytämättä puutteellisen tunnistamisen takia kohdistetussa seulonnassa. Keskustelua käytäisiin seulonnan kustannus-vaikuttavuudesta suhteessa muihin kansanterveystoimiin.

- 4) *Käynnistetään PKU:n, CAH:n, MCAD:n, LCHAD:n ja GA 1:n seulonta kaikilta:* Löydetäisiin 3 PKU-tapausta ja estettäisiin heidän vammautumisensa. Lisäksi löydetäisiin 50–100 muuta aineenvaihduntatauditapausta. Kustannukset löydettyä tautitapausta kohti olisivat 290 000–580 000 euroa. Kustannukset lisääntyisivät huomattavasti verrattuna nykytilanteeseen. Seulontakustannukset olisivat 29 miljoonaa euroa. Lisäksi tulisi huolehtia löytyneiden tautitapausten jatkuvasta hoidosta ja seurannasta. Keskustelua käytäisiin seulonnan kustannus-vaikuttavuudesta suhteessa muihin kansanterveystoimiin.

Jos harkitaan kaikkien vastasyntyneiden PKU-seulonnan käynnistämistä (vaihtoehdot 3 ja 4), tulisi myös arvioida, miten hypotyreoosiseulonnan yhdistäminen näihin vaihtoehtoihin vaikuttaisi. Nykyisin kilpirauhasen vajaatoimintaa seulotaan Suomessa kaikilta napaverestä.

## LÄHTEET

1. PAHdb: Phenylalanine Hydroxylase Locus Knowledgebase [tietokanta Internetissä]. Montreal: DeBelle Laboratory. c2003. - [Haettu 15.11.2007]. Käytettävissä osoitteessa: <http://www.pahdb.mcgill.ca/>
2. Scriver CR, Kaufman S. *Hyperphenylalaninemia: Phenylalanine hydroxylase deficiency*. Teoksessa: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (toim). *The metabolic & molecular bases of inherited disease vol. II*. New York: McGraw-Hill; 2001: 1667–724.
3. Autti-Rämö I, Laajalahti L, Koskinen H, Sintonen H, Mäkelä M, asiantuntijaryhmä. *Vastasyntyneiden harvinaisten aineenvaihduntatautien seulonta*. Helsinki: Stakes; 2004. *Finohtan raportti 22*.
4. Paganus A. *Henkilökohtainen tiedonanto* 12.11.2007.
5. von Döbeln U, Renlund M. *Henkilökohtainen tiedonanto* 24.1.2008.
6. Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS). *Tandem Mass Spectrometry and Neonatal Blood Screening in Quebec. Summary report prepared by Makni H, St-Hilaire C, Robb L, Larouche K, and Blancquaert I. (AETMIS 07-03)*. AETMIS, Montréal 2007.
7. Schulze A, Mayatepek E, Hoffman GF. *Evaluation of 6-year application of the enzymatic colorimetric phenylalanine assay in the setting of neonatal screening for phenylketonuria*. *Clin Chem Acta*. 2002;317(1–2):27–37.
8. Chase DH, Sherwin JE, Hillman SL, Lorey F, Cunningham GC. *Use of phenylalanine-to-tyrosine ratio determined by tandem mass spectrometry to improve newborn screening for phenylketonuria of early discharge specimens collected in the first 24 hours*. *Clin Chem*. 1998;44(12):2405–9.
9. Pollitt RJ, Green A, McCabe CJ, Booth A, Cooper NJ, Leonard JV ym. *Neonatal metabolic screening: cost, yield and effects on outcome*. *Health Technol Assess*. 1997;1(7).
10. Geelhoed EA, Lewis B, Hounscome D, O'Leary P. *Economic evaluation of neonatal screening for phenylketonuria and congenital hypothyroidism*. *J Paediatr Child Health* 2005;41(11):575–9.
11. Pandor A, Eastham J, Beverley C, Chilcott J, Paisley S. *Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review*. *Health Technol Assess* 2004;8(12).
12. Carroll AE, Downs SM. *Comprehensive cost-utility analysis of newborn screening strategies*. *Pediatrics* 2006;117(5 Pt 2):S287–95.
13. Cipriano LE, Rupa CA, Zaric GS. *The cost-effectiveness of expanding newborn screening for up to 21 inherited metabolic disorders using tandem mass spectrometry: results from a decision-analytic model*. *Value Health* 2007;10(2):83–97.
14. Grosse SD, Olney RS, Baily MA. *The cost effectiveness of universal versus selective newborn screening for sickle cell disease in the US and the UK. A critique*. *Appl Health Econ Health Policy*. 2005;4(4):239–47.
15. Pandor A, Eastham J, Chilcott J, Paisley S, Beverley C. *Economics of tandem mass spectrometry screening of neonatal inherited disorders*. *Int J Technol Assessment in Health Care*. 2006;22(3):321–26.
16. Hämäläinen E. *Henkilökohtainen tiedonanto* 23.1.2008.

Sähköistä lisämateriaalia Finohtan nettisivuilla

ISBN 978-951-33-2170-3

Tämän nopean katsauksen on tuottanut Terveydenhuollon menetelmien arviointiyksikkö Finohta. Nopea katsaus perustuu tavallisesti ulkomaisiin arviointiraportteihin, joiden tietoja arvioidaan kriittisesti ja sovelletaan Suomen oloihin. Tavoitteena on tarjota terveydenhuollon päätösten perustaksi muutaman viikon varoitusajalla paras saatavilla oleva tieteellinen näyttö ja samalla tuoda esiin muita keskeisiä päätöksenteossa varteen otettavia näkökohtia.

Tiukan aikataulun ja tiiviin ilmaisutavan vuoksi ei kaikkia tietolähteitä ole käyty kattavasti läpi, ja katsauksesta voi puuttua merkittäviäkin seikkoja. Finohta ei anna suosituksia eikä tee päätöksiä menetelmien käyttöönotosta.

Terveydenhuollon menetelmien arviointiyksikkö Finohta tuottaa tietoa päätöksenteon tueksi.

Finohtan perustehtävä on edistää hyvien, näyttöön perustuvien menetelmien käyttöä Suomen terveydenhuollossa ja siten kehittää terveydenhuollon tehokkuutta ja vaikuttavuutta.

Arviointiyksikkö on perustettu vuonna 1995 ja se toimii Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus Stakesissa.

Toimintaamme ohjaavat periaatteet:

- Riippumattomuus
- Luotettavuus
- Merkittävien päätösten tukeminen
- Käyttökelpoisuus
- Yhteistyö
- Menetelmätuki

**Finohta**

Terveydenhuollon menetelmien arviointiyksikkö  
Finnish Office for Health Technology Assessment

Postiosoite Stakes/Finohta, PL 220, 00531 Helsinki, Käyntiosoite Lintulahdenkuja 4, 00530 Helsinki

Puhelin (09) 39 671 (vaihde), Faksi (09) 3967 2278, Sähköposti etunimi.sukunimi@stakes.fi

Lisätietoja Finohtasta verkko-osoitteessa [finohta.stakes.fi/](http://finohta.stakes.fi/)

