

Synnyinäisten aineenvaihduntasairauksien seulonta vastasyntyneillä

Tutkimuksessa seulotaan kaikilta vastasyntyneiltä harvinaisia, ilman hoitoa lapsen henkeä tai kehitystä uhkaavia aineenvaihduntasairauksia. Mahdollisimman varhainen taudin tunnistaminen mahdollistaa hoidon aloittamisen ennen lapsen oireiden kehittymistä ja siten parantaa lapsen ennustetta.

Kaikille vastasyntyneille tarjotaan mahdollisuutta osallistua seulontaan. Siihen osallistuminen on vapaaehtoista. Lapselta otetaan kantapääverinäyte yli 2 vrk iässä, mutta mielellään viimeistään 5. elinvuorokautena. Covid-19 pandemian vuoksi on tilapäisesti mahdollistettu näytteenotto jo 1,5 vrk (yli 36h) ikäiseltä lapselta. Tätä myöhemminkin näytteenotto on mahdollista, jos sitä ei ole voitu ottaa suositeltuna ajankohtana. Mikäli lapsi kotiutuu sairaalasta ennen 2 vrk (1,5 vrk) ikää, hän voi tulla näytteenottoa varten Kanta-Hämeen keskussairaalan Hämeenlinnan tai Riihimäen yksikön laboratorioon.

Vastaus tulee 2 viikossa, ja normaalista vastauksesta ei erikseen ilmoiteta perheelle. Kaikista poikkeavista tuloksista lastenlääkäri informoi suoraan perhettä.

Lisätietoa: www.vsshp.fi/fi/saske

Seulottavat aineenvaihduntasairaudet

- Fenyylketonuria (PKU)
- Homokystinuria
- Hyperornitinemia-gyrata-atrofia (HOGA-tauti)
- Tyrosinemia tyyppi 1
- Vaahterasiirappitauti (MSUD)
- Synnyinäinen hypotyreoosi
- Synnyinäinen lisämunuaisen liikakasvu (CAH)
- Synnyinäinen B12-vitamiinin puutos
- Glutaarihappovirtsaisuus tyyppi I (GA I)
- Isovaleerihappovirtsaisuus
- Metyylimalonihappovirtsaisuus
- Propionihappovirtsaisuus
- CACT (karnitiini-asylikarnitiinitranslokaasin puutos)
- CPT (karnitiinipalmityylitransferaasin puutos) tyyppi I
- CPT (karnitiinipalmityylitransferaasin puutos) tyyppi II
- CUD (karnitiinin kuljetushäiriö)
- Glutaarihappovirtsaisuus tyyppi II (GA II)
- MCAD (keskipitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos)
- LCHAD (pitkäketjuisten rasvahappojen 3-hydroksi-asyyli-CoA dehydrogenaasin puutos)
- VLCAD (hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos)
- Sitrullinemia
- Arginiinimeripihkahappouria (ASA-uria)
- Argininemia
- Vakava immuunipuutos (SCID)