

## Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulonta

Otamme käyttöön Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin alueella synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulonta ([B -VasSeu2, 13635](#)) tutkimuksen **21.9.2015**. Synnynnäiset aineenvaihduntasairaudet ovat harvinaisia sairauksia (esiintyvyys alle n. 1:2000). Näitä sairauksia on vaikea tunnistaa alkuvaiheissa ilman seulontatutkimusta. Niiden hoito on kuitenkin tärkeää aloittaa mahdollisimman varhain, jotta voidaan estää elimistön vauriot sekä lapsen pysyvä, vaikea vammautuminen ja mahdollinen kuolema. Vain tutkimalla kaikki vastasyntyneet löydetään varmasti ne sairast lapset, joille varhainen taudin tunnistaminen ja hoidon aloitus ovat elintärkeitä.

Sosiaali- ja terveysministeriö suosittelee 7.4.2014 kunnille ja sairaanhoitopiireille lähettämässään kirjeessä viiden synnynnäisen aineenvaihduntasairauden (CAH, MCAD, LCHAD, GA 1 ja PKU) seulonnan tarjoamista kaikille Suomessa syntyville lapsille vuodesta 2015 alkaen. B-VasSeu2 -tutkimus on suositusta laajempi.

Näytteenotto voidaan tehdä ainoastaan KYSissä, lisälmen sairaalassa, Pieksämäen sairaalassa, Varkauden sairaalassa sekä Savonlinnan keskussairaalassa laboratorihenkilökunnan ottamana. Pyynnön yhteydessä tulee syöttää lisätiedot: tarkka syntymäaika (pvkkvuosi ja klo, esim. 011114 9.44), lapsen paino, lapsen ravitsemustiedot (valitaan vaihtoehto tai kirjoitetaan tekstikenttään), verensiirtotiedot (ei/kyllä) ja raskauden kesto (rvk, esim. 30+1). Ei-pakollisena lisätietona ovat kliiniset tiedot, jotka on täytettävä silloin, kun on esim. jokin tautiepäily.

Normaalit tulokset vastataan "Normaali". Poikkeavasta seulontatuloksesta annetaan erillinen lausunto, ja lastenlääkäri ottaa yhteyttä perheeseen.

<b>Tutkimus</b>	<a href="#">B -VasSeu2 (13635)</a>	<a href="#">B -Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta, ilman hypotyreoosiseulontaa</a>
<b>Näytteenotto</b>	Näyte otetaan aina ihopistosnäytteenä kantapäältä (esim. kanyylista otettu näyte ei kelpaa). Näytteenotossa käytetään lisäaineetonta 75 µl kapillaaria. Näytteenottokortin ympäröityihin näytekohtiin ei saa koskea missään vaiheessa. Kapillaariin otetaan verta merkkiviivaan asti. Kapillaarilla ei saa koskea näytekortin ympäröityyn näytekohtaan vaan kapillaari laitetaan hyvin lähelle, jolloin näyte imeytyy näyteympyrään. Tarvittaessa apuna voi käyttää kapillaarin päähän liitettävää mikropipetin täytintä. Jos näyte valuu huonosti, otetaan uusi kapillaari seuraavaa näyteympyrää varten. Näytteen pitää imeytyä läpi paperin. Yhteen ympyrään annostellaan näytettä vain kerran, ei kerroksittain. Näytteeksi riittää kolme onnistuneesti saatua näyteympyrää. Näytetunnistettara liimataan näytekorttiin ja kirjoitetaan tarkka näytteenottoaika. Jos näytteenotossa on ollut vaikeuksia, näytekorttiin voi kirjoittaa ko. näytetäplän viereen maininnan. Näytekortti toimitetaan mielellään vaakatasossa laboratorioon, jossa näytekortin pitää kuivua vähintään 3 tuntia vaakatasossa.	
<b>Indikaatio</b>	Vastasyntyneen harvinaisten synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulonta.	
<b>Tulkinta</b>	Seulonta kattaa: Aminohappojen aineenvaihdunnan sairaudet: fenyylketonuria (PKU), homokystinuria, hyperornitinemia-gyrata-atrofia (HOGA-tauti), tyrosinemia tyyppi 1 ja vaahterasiirappitauti (MSUD). Endokrinologiset sairaudet: synnynnäinen lisämunuaisen liikakasvu (CAH) 21-hydroksylaasivajeen vuoksi. Orgaanisten happojen aineenvaihdunnan häiriöt: synnynnäinen B12-vitamiinin puutos, glutaarihappovirtsaisuus tyyppi I (GA I), isovaleerihappovirtsaisuus, metyyylimalonihappovirtsaisuus ja propionihappovirtsaisuus. Rasvahappojen aineenvaihdunnan häiriöt: CACT (karnitiini-asyylikarnitiinitranslokaasin puutos), CPT (karnitiinipalmityyylitransferaasin puutos) tyyppi I, CPT (karnitiinipalmityyylitransferaasin puutos) tyyppi II, CUD (karnitiinin kuljetushäiriö), glutaarihappovirtsaisuus tyyppi II (GA II), MCAD (keski-	



pitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos), LCHAD (pitkäketjuisten rasvahappojen 3-hydroksi-assyli-CoA dehydrogenaasin puutos)/TFP (Trifunctional Protein Deficiency) ja VLCAD (hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos).

Ureasyklin häiriöt: sitrullinemia, arginiinimeripihkahappouria (ASA-uria) ja argininemia.

Normaalit tulokset vastataan "Normaali". Poikkeavasta seulontatuloksesta annetaan erillinen lausunto, ja seulontakeskus ottaa suoraan yhteyttä vastaavaan lastenlääkäriin, joka ottaa yhteyttä perheeseen. Lääkäri tutkii lapsen ja hänestä otetaan uusi näyte. Jatkotutkimuksilla varmistetaan seulontatutkimuksen tulos.

Nestekromatografia-tandem-massaspektrometria ja immunokemia.

Näytteenotokorttia kuivatetaan huoneenlämmössä vähintään 3 tuntia. Näytteen kuivumista ei saa nopeuttaa lisälämmöllä. Ennen lähetystä tarkistetaan, että kaikki näytteet ovat kuivuneet.

Näytekortti lähetetään puhtaassa kirjekuoressa muovitaskun sisällä osoitteeseen:

VSSHP/Tykslab, Saske (os. 932), U-sair. Rak. 3, UB13, PL 52, 20521 Turku

**Menetelmä  
Säilytys**

Kari Punnonen  
johtava ylilääkäri  
toimitusjohtaja  
ISLAB

Jarkko Romppanen  
osastonylilääkäri  
ISLAB

Jarmo Jääskeläinen  
ylilääkäri  
KYS/Lasten ja nuorten  
klinikka

**Jakelu**

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat  
Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat  
OA:KERANA, OA:NÄYTÖT  
Internet, intranet