

## Kontrollitutkimus vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulontaan

Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulontatutkimuksessa (B-VasSeu2) todetaan ajoittain lievästi poikkeavia aminohappojen ja asyylikarnitiinien pitoisuuksia. Nämä lievästi poikkeavat löydökset ovat aiemmin johtaneet aminohappojen, asyylikarnitiinien ja/tai orgaanisten happojen jatkotutkimuksiin plasma-, seerumi- ja/tai virtsanäytteistä. Jatkotutkimusten tulos on ollut normaali, mikäli seulonnassa havaittu poikkeama on johtunut tilapäisestä fysiologisesta muutoksesta vastasyntyneellä.

Jatkotutkimukset saattavat olla aikaa vieviä ja hankalia toteuttaa. Seulontakeskuksen (SASKE) kokemuksen mukaan valtaosa lievästi poikkeamista vastasyntyneillä on korjautunut kontrollitutkimuksessa 1-3 viikon iässä, eikä muita jatkotutkimuksia ole ollut tarpeen tehdä. Nyt käyttöön otettavan kontrollitutkimuksen [B -VasSeuK \(13873\)](#) tarkoituksena on nopeuttaa lievästi poikkeavien seulontatulosten selvittelyä ja vähentää muiden jatkotutkimusten tarvetta.

SASKE tulee jatkossa suosittamaan kontrollitutkimusta [B -VasSeuK \(13873\)](#) niissä yksittäisissä tapauksissa, joissa he arvioivat siitä olevan hyötyä vähäisten muutosten erottamisessa metabolisista taudeista. Kontrollitutkimusta suositeltaessa tullaan aina antamaan erillinen lausunto, jossa poikkeava löydös on kuvattu. Mikäli seulontatulokset on selvästi poikkeava, SASKE suosittelee edelleen välittömästi plasma-, seerumi- ja/tai virtsanäytteistä tehtäviä jatkotutkimuksia.

Kontrollitutkimus otetaan SASKE:n näytekortille ja siitä tutkitaan aminohappojen ja asyylikarnitiinien pitoisuudet kuten B -VasSeu2 -seulontatutkimuksissa.

VasSeuK-tutkimus ei korvaa VasOHPK-tutkimusta, koska siinä ei tutkita näytteen 17 $\alpha$ -hydroksiprogesteroni-pitoisuutta.

**Tutkimus** [B -VasSeuK \(13873\)](#)

[B -Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta, kontrolli](#)

**Näytteenotto** Näyte otetaan aikaisintaan 10 vrk:n kuluttua lapsen syntymästä. Lapsen kantapäätä lämmitetään lämpötyynyn avulla verenkierron lisäämiseksi. Näyte otetaan ihopistonäytteenä lapsen kantapään sivureunalta (esim. kanyylista otettu näyte ei kelpaa). Näytteeseen ei saa joutua EDTA:ta, hepariinia tai muita lisäaineita.

Näytteenottokohta puhdistetaan ja annetaan kuivua. Ihopisto tehdään steriilillä lansetilla. Ensimmäinen veripisara pyyhitään pois. Verinäyte otetaan puhtaalla, lisäaineettomalla 75  $\mu$ l kapillaarilla. 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. Näyteeksi riittää kolme onnistuneesti saatua näyteympyrää.

Näytetunnistetarra 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>	Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulontatutkimuksessa (B-VasSeu2) todetun poikkeavan aminohappo- ja/tai asyylikarnitiinilöydöksen kontrollointi.
<b>Tulkinta</b>	Kontrollitutkimuksen tuloksesta annetaan lausunto.
<b>Menetelmä</b>	Nestekromatografia-tandem-massaspektrometria.
<b>Säilytys</b>	Näytteenottokorttia 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 (kuoreen UN3373 merkintä) osoitteeseen: VSSH/ Tykslab, Saske (os. 932), U-sair. Rak. 3, UB13, PL 52, 20521 Turku
	Kari Punnonen johtava ylilääkäri toimitusjohtaja ISLAB
	Jarkko Romppanen osastonylilääkäri ISLAB
<b>Jakelu</b>	ISLABin aluelaboratorioiden johtajat Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat OA:KERANA, OA:NÄYTOT Internet, intranet