

24.8.2020

## Vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulonta laajenee ISLAB:in alueella 01.09.2021 alkaen kattamaan synnyttävien immuunivajeen seulonnan (VasSeu1, 13231)

### Tutkimukset

B-Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta, **B-VasSeu1, 13231**

B-Vastasyntyneiden seulonta, TREC-kontrolli, **B-VasTRECK, nro 14283**

### Asia

Vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulonta laajenee 1.9.2021 lähtien kattamaan synnyttävien vaikean kombinoidun immuunivajeen eli SCID-oireyhtymän seulonnan. Muutos koskee koko ISLABin toimialueen synnytyssairaaloita ja laboratorioita.

Muutoksen yhteydessä vastasyntyneiden seulonnan tilattavan päätutkimuksen nimi ja tutkimusnumero muuttuvat. Käyttöön otetaan uusi tutkimusnimike, **B-Vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulonta, VasSeu1, no 13231**, joka sisältää SCID-seulontatutkimuksen. SCID-seulontatutkimus tehdään jatkossa TYKS/Sasassa osana vastasyntyneiden seulontatutkimusta.

Uusi **B-VasSeu1** -tutkimus (13231) korvaa aikaisemman VasSeu2- tutkimuksen (B-Vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulonta, ilman hypotyreoosiseulontaa, VasSeu2, no 13635). Aikaisempi B-VasSeu2 – tutkimus **poistuu käytöstä 1.9.2021 jälkeen** (ei tilattavissa).

Lisäksi käyttöön tulee myös uusi erillinen SCID-taudin kontrollitutkimus, joka on nimeltään B-Vastasyntyneiden seulonta, TREC-kontrolli (VasTRECK, nro 14283).

### Huomioitavaa

Laajennetun seulonnan (B-VasSeu1, 13231) vastauksen yhteyteen tulee jatkossa SCID-seulontatulokset VasTREC kopiokopio ja sen cut off-raja. Tämän lisäksi vastauksessa näkyy vastasyntyneen kantapäähän veritälänäytteestä tehty hypotyreoosiseulonnan tulos. Veritälänäytteen tulos ei vaikuta nykyiseen vastasyntyneen hypotyreoosin seulontakäytäntöön, vaan vastasyntyneen hypotyreoosiseulonnan tutkiminen napaverestä (uS-TSH, 3669) jatkuu ennallaan. Aiemmin käytössä olleet seulonnan kontrollitutkimukset B-VasOHPK (6357) ja B-VasSeuK (13873) jäävät myös ennalleen.

Seulonnan laajeneminen SCID-seulontaan eivät muuta nykyistä vastasyntyneiden seulontatutkimuksen näytteenotto-ohjeistukseen, näytteenottoon, tutkimuksen näytekorttiin, seulonnanäytteen lähetykseen Turkuun SASKEen tai tutkimuksen hintaan.

### Taustaa

Vaikea kombinoitu immuunivaje (SCID, Severe combined immunodeficiency) on harvinainen perinnöllinen sairaus, jossa elimistön puolustusjärjestelmä toimii viallisesti. Vian seurauksena lapsen puolustuskyky vakavia infektioita vastaan on heikentynyt, ja hoitamattomana tauti johtaa yleensä lapsen menehtymiseen parin ensimmäisen elinvuoden aikana. Useimmat lapset voidaan parantaa kantasolusiirron avulla, mikäli tauti havaitaan ja hoidetaan ennen infektioiden ilmaantumista. Taudin esiintyvyyden Suomessa on arvioitu olevan 1:50 000–1:100 000. Vastasyntyneiden SCID-seulonnan perusteella tehty aikainen diagnoosi parantaa lapsen ennustetta ja mahdollistaa varhaisen hoidon.

Jos ennenaikaisena syntyneen lapsen seulonnan yhteydessä saatu SCID-seulontatulokset on poikkeava, tilataan kontrollitutkimus (B-VasTRECK, 14283) uudesta näytteestä. Poikkeavan matala TREC-kopiokopio täysiaikaisena syntyneellä lapsella tai ennenaikaisesti syntyneen lapsen kontrollitutkimuksessa johtaa laajempiin lapsen immunologisiin tutkimuksiin. Seulontatulosten tulkinnasta ja jatkotutkimuskäytännöistä on synnytyssairaaloille ja klinikoiden vastuuhenkilöille jaettu erillinen toimintaohje.



24.8.2020

### Tiedustelut laboratoriotutkimuksista

Tutkimus on ISLABin alihankinta SASKE:sta. Tutkimuksista lisätietoja antaa Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskus, SASKE, TYKS, puh. 02 313 2914, sähköposti: saske@tyks.fi.

### Viitteet

- Vastasyntyneiden seulonta, B-VasSeu1-tutkimus (no 13231) ISLABin-tutkimusohjekirjassa
- Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskus SASKE (TYKS) - <https://www.vsshp.fi/fi/saske/Sivut/default.aspx>
- Vastasyntyneiden seulonnassa (B-VasSeu1, 13231) seulottavista sairauksista - <https://www.vsshp.fi/fi/saske/seulottavat-sairaudet/Sivut/default.aspx>

Päivi Ylikangas  
johtava ylilääkäri  
ISLAB

Jarkko Romppanen  
osastonylilääkäri  
ISLAB

Tuure Kinnunen  
ylilääkäri, professori  
ISLAB/Itä-Suomen Yliopisto

Esa Hämäläinen  
ylilääkäri, professori  
ISLAB/Itä-Suomen yliopisto

### Jakelu

ISLABin aluelaboratorioiden johtajat

Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat ja terveyskeskukset

Siun sote – Pohjois-Karjalan sosiaali- ja terveystalvelujen kuntayhtymän sairaalat ja terveyskeskukset

Essote - Etelä-Savon sosiaali- ja terveystalvelujen kuntayhtymän sairaalat ja terveyskeskukset

Itä-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat ja terveyskeskukset

Internet, intranet