

<https://helda.helsinki.fi>

Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta

Lapatto, Risto

2018

Lapatto , R , Niinikoski , H & Mononen , I 2018 , ' Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta ' , Duodecim , Vuosikerta. 134 , Nro 3 , Sivut 263-269 .
< <http://www.duodecimlehti.fi/api/pdf/duo14149> >

<http://hdl.handle.net/10138/298870>

publishedVersion

Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.

This is an electronic reprint of the original article.

This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.

Please cite the original version.

Risto Lapatto, Harri Niinikoski, Kirsti Näntö-Salonen ja Ilkka Mononen

Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta

Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulontaa on länsimaissa tehty yli 50 vuotta, ja sen avulla on pelastettu monen vauvan henki ja turvattu vielä useamman henkinen ja fyysinen kehitys. Nykyisin myös Suomessa vauvoista otetaan 2–5 vuorokauden iässä verinäyte, jonka avulla seulotaan tällä hetkellä 22 vakavaa aineenvaihduntasairautta. Samaa näytettä voidaan käyttää myös muiden sairauksien seulontaan. Sairaudet valitaan seulontaan perusteellisen harkinnan jälkeen, jossa huomioidaan yksilö, perhe ja yhteiskunta. Seulontaa kehitetään jatkuvasti, ja seulottavien sairauksien listaa muokataan kertyvän tiedon perusteella.

Seulonta kohdistuu johonkin väestöryhmään, ja sillä pyritään löytämään monien joukosta ne harvat, joilla on suurentunut riski sairastaa seulottavaa tautia. Seulonta ei siis ole diagnostiikkaa, vaikka eräissä tapauksissa jo seulontalöydöksen perusteella voidaan asettaa diagnoosi suurella todennäköisyydellä. Vastasyntyneille tehdään Suomessa klininen tarkastus, jossa pyritään löytämään sairauksia, vammoja ja muita poikkeamia ennen kuin ne ehtivät aiheuttaa oireita tai muita ongelmia.

Suomessa on jo yli 30 vuoden ajan ollut käytössä laboratoriotekniikalla tehtävä kilpirauhasen toiminnan seulonta napaverinäytteestä (1). Se toimii hyvin, ja sen ansiosta estyy vuosittain usean lapsen vammautuminen.

Uutta Suomessa on muutaman viime vuoden aikana käynnistynyt vastasyntyneiden laajennettu aineenvaihduntasairauksien seulonta, johon otetaan verinäyte 2–5 vuorokauden iässä. Tällainen seulonta on käytössä useissa maissa ympäri maailmaa (2).

**Seulonta on vapaaehtoinen, mutta pyrki-
myksenä on mahdollisimman suuri kattavuus**

Historiaa

Robert Guthrie kehitti 1960-luvulla menetelmän, joka perustuu imupaperiin kuivatetun verinäytteen analyysiin. **KUVASTA** ilmenee näytteenotto erityiselle imupaperikortille. Sen avulla voitiin edullisesti ja nopeasti seuloa monista vauvoista ne, joilla on fenyylketonuria (PKU) (3). PKU on länsimaiden yleisin monogeeninen kehitysvammaisuuden aiheuttaja (ilmaantuvuus Euroopassa noin 1:10 000) (4). Koska ajoissa aloitetun ravitsemushoidon tulokset ovat erinomaisia, seulonta laajeni nopeasti moniin maihin. Aineenvaihduntasairauksien seulonnan 50-vuotispäiviä on hiltain vietetty ympäri maailmaa, esimerkiksi Ruotsissa (5).

Suomessakin asiaan suhtauduttiin vakavasti, mutta maamme poikkeuksellisen geeniperimän vuoksi PKU on erittäin harvinainen Suomen kantäväestössä (6). Siksi 1960- ja 1970-luvuilla katsottiin perustellusti tarpeettomaksi käynnistää Suomessa PKU-seulontaa.



KUVA. Seulontanäyte otetaan vauvan kantapäähän sivusta (A). Kokoverinäyte pipetoidaan erityiselle imupaperikortille (B). Valmis näyte (C). Tarkemmat ohjeet löytyvät sivustolta www.saske.fi

Seuraavana seulottavien sairauksien listalle pääsi synynnäinen hypotyreoosi, jonka taustalla on monia eri syitä, mutta hoitona on samanlainen hormonikorvaushoito syystä riippumatta. Tulokset ovat tässäkin tapauksessa erinomaiset, ja seulontaa pidettiin yleismaailmallisesti erittäin hyödyllisenä. Myös Suomessa esiintyy synynnäistä hypotyreoosia

suunnilleen saman verran kuin muuallakin, ja seulonta käynnistyi Suomessa vuonna 1980 (1). Suomessa hypotyreoosin seulontanäyte otetaan napaverestä, kun muualla käytetään yleisesti samaa imupaperiin otettua hiussuoniverinäytettä kuin laajassa aineenvaihduntasairauksien seulonnassa, johon napaverinäyte ei valitettavasti sovellu.

Biokemiallinen analyysiteknikka kehittyi muun muassa massaspektrometrieni ansiosta, ja 1990-luvulta lähtien eri maat ovat lisänneet seulontoihin uusia sairauksia (7). Aineenvaihduntasairauksien ohella samasta näytteestä seulotaan joissakin maissa muun muassa hematologisia ja immunologisia sairauksia sekä kystistä fibroosia (8).

Vuosituhaten vaihteessa käytiin maassamme vilkasta keskustelua laajemman seulonnan aloittamisesta (9) ja Turussa toteutettiin vuosina 2007–2012 Neopilot-tutkimus, jossa tarjottiin laajennettua aineenvaihduntasairauksien seulontaa Turun seudun vauvoille. Tutkimus onnistui hyvin, ja siinä tuli testatuksi perheiden neuvonta, näytteenotto, logistiikka, analytiikka, tulosten raportointi ja sairaiden hoito.

Aineenvaihduntasairauksien seulonta vastasyntyneiltä Suomessa

Sosiaali- ja terveysministeriö suositti keväällä 2014 viiden sairauden seulontaa (10), mutta samasta näytteestä voidaan yhdellä analyysillä seuloa useampikin sairaus, kuten muualla tehdään. Listan viisi sairautta oli valittu esimerkiksi, kun seulonnan vaikuttavuutta arvioitiin työryhmässä (11). **TAULUKOSTA 1** on nähtävissä tämän hetkinen lista Suomessa seulottavista sairauksista, joka perustuu näitä potilaita diagnosoivien ja hoitavien lääkäreiden sekä seulontakeskus Saksen yhteistyöhön ja on hyvin samankaltainen muiden Pohjoismaiden suositusten kanssa sekä muodostaa seulonnan rungon monessa muussakin maassa (12).

Seulonta on vapaaehtoinen, mutta pyrkimyksenä on mahdollisimman suuri kattavuus. On katsottu, että tähän seulontaan osallistumisesta ei synny sellaista haittaa, että erillinen kirjallinen suostumus perheeltä siihen tarvittaisiin. Näin on menetelty monessa maassa. Perhe

voi kieltäytyä seulonnasta, mikä kirjataan potilasasiakirjoihin, mutta mitään syytä ei tarvitse esittää. On toki hyvä varmistaa, ettei kyseessä ole väärinymmärrys, ja seulontaan perehtynyt lääkäri voidaan pyytää keskustelemaan perheen kanssa.

Lasta odottavia perheitä on informoitava äitiysneuvoloissa ja -poliklinikoilla. Myös vähemmistökieliryhmät on huomioitu. Tiedottamista on kohdennettu niin terveydenhuollon ammattilaisille kuin median välityksellä kansalaisillekin. Aineistoa sekä perheille että ammattilaisille useilla eri kielillä löytyy seulontakeskuksen verkkosivulta (13). Tavoitteena on, että varsin pian jokainen Suomessa tietää, että syntymän jälkeen 2–5 päivän iässä otetaan verinäyte, jonka avulla seulotaan harvinaisia mutta hoidettavissa olevia sairauksia. On syytä korostaa, että vain pieni osa aineenvaihduntasairauksista voidaan seuloa, sillä kaikkiaan niitä on useita satoja. Lisäksi seulonta pyrkii löytämään vakavat tautimuodot, eli normaali seulontalöydös ei täysin sulje pois seulottavaa sairautta.

Seulottavia sairauksia hoidetaan erityisravitsemuksella tai -ravintovalmisteilla, vitamiineilla tai lääkkityksellä ja usein niiden yhdistelmällä. Joskus harvoin tarvitaan myös kantasolu- tai elinsiirtoja. Hoito on tehokasta.

Käytännön toteutus

Seulonta tehdään ympäri maailmaa varsin samaan tapaan. Lapsesta otetaan vähintään 48 tunnin iässä kantapään sivulta hiussuoniverinäyte imupaperiin (**KUVA**). Näyte kuivataan ja lähetetään seulontakeskukseen. Seulontakeskuksessa Turussa (13) tehdään analyysit soveltuvien menetelmin. Poikkeavista löydöksistä laaditaan lausunto, joka tulee synnytyssairaalan tietojärjestelmään, mutta aineenvaihduntasairauksiin perehtynyt lääkäri ilmoittaa löydökset välittömästi puhelimitse jatkoselvittelyistä ja hoitotoimista vastaavalle lastenlääkärille synnytyssairaalaan.

Aineenvaihduntasairauksien seulonnan herkkyyks ja tarkkuus ovat erinomaiset. Koska väärin negatiivisten määrä (tilanteet, joissa todellinen sairaus jäisi löytymättä) pyritään minimoimaan, poikkeavia tuloksia tulee väis-

TAULUKKO 1. Tällä hetkellä Suomessa seulottavat sairaudet (yleisesti käytetty lyhenne). Kilpirauhasen synnynnäinen vajaatoiminta seulotaan tällä hetkellä edelleen napaverinäytteestä, muut seulottavat taudit tutkitaan 2–5 vuorokauden iässä otetusta kuivaverinäytteestä. STM:n suosituksen mukaiset sairaudet on lihavoitu.

Endokrinologiset sairaudet

Kilpirauhasen synnynnäinen vajaatoiminta (CH)
Synnynnäinen lisämunaisten liikakasvu (CAH)

Aminohappojen ja orgaanisten happojen aineenvaihdunnan sairaudet

Fenyylketonuria (PKU)

Homokystinuria
Hyperornitinemia ja gyrata-atrofia (HOGA)
Tyrosinemia tyyppi 1

Glutaarihappovirtsaisuus tyyppi 1 (GA-1)

Isovaleerihappovirtsaisuus (IVA)
Metyylimalonihappovirtsaisuus (MMA)
Propionihappovirtsaisuus (PA)
Vaahterasiirappitauti (MSUD)

Rasvahappoaineenvaihdunnan sairaudet

Karnitiini-asylikarnitiinitranslokaasin puutos (CACT-puutos)
Karnitiinipalmityyylitransferaasin puutos tyyppi 1 (CPT-1-puutos)
Karnitiinipalmityyylitransferaasin puutos tyyppi 2 (CPT-2-puutos)
Karnitiinin kuljetushäiriö (CUD)
Glutaarihappovirtsaisuus tyyppi 2 (GA-2)

Keskipitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos (MCAD puutos)

Pitkäketjuisten rasvahappojen 3-hydroksiasyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos (LCHAD puutos)

Hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos (VLCAD puutos)

Ureasyklin häiriöt

Argininemia
Arginiinimeripihkahappovirtsaisuus (ASAUria)
Sitruulinemia

Vitamiini- ja kofaktorisairaudet

B12-vitamiinin synnynnäinen puutos

tämättä myös vauvoille, joilla ei seulottavaa sairautta ole. Jos seulonnan tulos on vain lievästi poikkeava, riittää yleensä uusi seulontanäyte eli varmistusnäyte. Jos sekin on poikkeava tai jos ensimmäinen näyte on selvästi poikkeava, on syytä edetä diagnostisiin tutkimuksiin. Seulontaa tukee asiantuntijalääkäreiden verkosto, josta

TAULUKKO 2. Eri tahojen tehtäviä vastasyntyneiden seulonnassa.

Äitiysneuvola	Tiedottaminen, neuvonta
Synnytys-sairaala	Tiedottaminen, neuvonta, näytteenotto
Laboratorio	Näytteenotto, käsittely, lähetys, vastaustiedon tallennus
Seulontakeskus	Näytteen analysointi, vastauksen antaminen, neuvonta
Lasten-sairaala	Vastausten vastaanotto, potilaiden kutsuminen varmistaviin tai diagnostisiin kokeisiin, neuvonta, hoidon toteutus, asiantuntijoiden konsultointi
Asiantuntija-verkosto	Neuvonta, auttaminen diagnostiikassa ja hoidossa

saa apua. Joissakin tapauksissa selvityksillä on niin kiire, että lapsi on kutsuttava päivystyksellisesti sairaalaan ja hoito aloitettava heti näytteenoton jälkeen, koska tauti voi edetä nopeasti. Tällaisissa harvinaisissa tapauksissa on asiantuntijoiden konsultaatio paikallaan.

Seulontoihin osallistuvissa sairaaloissa on huolehdittava näytteenoton järjestämisestä seulontakeskuksesta saatavalle näytteenotokortille, näytteiden lähettämisestä seulontakeskukseen ja muusta logistiikasta. Poikkeavia tuloksia varten tulee olla toimintasuunnitelma, joka takaa nopean yhteydenoton perheeseen ja tarvittavien selvitysten asianmukaisen suorittamisen.

Myös keskoset ja sairaat vastasyntyneet täytyy seuloa sopivassa vaiheessa. Heidän osalta kannattaa tehdä erityissuunnitelmat, joiden yksityiskohtiin ei tässä katsauksessa mennä. Esimerkiksi lisämunuaiskuoren vajaatoimintaan johtavan synnyinäisen lisämunuaishyperplasian seulonnassa käytetty 17-hydroksiprogesteronipitoisuus on suurella osalla keskosista suurentunut, mikä vaatii uuden näytteen 1–2 viikon kuluttua.

TAULUKOSSA 2 on lueteltu eri tahojen tehtäviä.

Hyödyt ja haitat

Koko maassa kuluu seulontaan vuosittain suuruusluokaltaan muutaman miljoonan euron summa. Yhden potilaan hoitokulut koko hänen elämänsä ajalta voivat näissä sairauksissa olla

miljoonien eurojen suuruiset, jos sairaus löydetään vasta, kun se on aiheuttanut oireita (11). Suomessa syntyy vuosittain arviolta 10–20 lasta, joilta seulonnassa löytyy jokin muu aineenvaihduntasairaus (**TAULUKKO 1**) kuin kilpirauhasen vajaatoiminta. Vaikka seulonnassa löydetyn sairauden hoito maksaa joskus paljon, se on aina merkittävästi halvempaa kuin oireiden perusteella diagnosoidun potilaan hoito. Varovaisestikin arvioiden seulonta säästää tulevia hoitokuluja useita miljoonia euroa joka vuosi. Seulonta on siis taloudellisesti kannattavaa, mutta luonnollisesti tärkeämpää on inhimillisen kärsimyksen vähentäminen.

Näytteenotto aiheuttaa hetkellisesti kipua vauvalle, mutta tämä haitta on katsottu potentiaalista hyötyä pienemmäksi. On myös selvää, että lapsen perhe kokee stressireaktion, jos heille ilmoitetaan poikkeavasta seulontatuloksesta (14). Siksi on tärkeää antaa mahdollisimman hyvä etukäteisinformaatio, joka sisältää tiedon siitä, että joskus poikkeavia löydöksiä tulee. On välttämätöntä, että perheen kanssa asioi lääkäri, joka pystyy selittämään, mistä on kyse.

Mikäli osoittautuu, että kyseessä on jokin seulottavista sairauksista, hoito on elinikäinen, ja perhe ymmärtää varsin pian, että oli suuri etu saada tieto sairaudesta varhain. Näin myös siinä tapauksessa, että vauvalta löytyy jokin muu kuin seulottava sairaus, esimerkiksi maksasairaus, joka aiheutti poikkeavan seulontatuloksen.

Osa poikkeavista tuloksista on luonnon variaatiota tai johtuu esimerkiksi äidin poikkeuksellisesta ravinnosta, lääkityksestä tai vitamiinivajauksista. Asianmukaisten tutkimusten avulla voidaan varsin nopeasti todeta lapsi terveeksi. Tutkimukset osoittavat, että näihin niin sanottuihin väärin hälytyksiin liittyvä stressi on sitä pienempi, mitä paremmin informointi on onnistunut (15). Siksi kaikkien terveydenhuollossa työskentelevien on syytä tietää, mistä vastasyntyneiden seulonnassa on kyse.

Biologiassa ei ole rajoja

Seulonta perustuu aineenvaihduntatuotteiden pitoisuuksien mittaamiseen verinäytteestä. Pitoisuuksiin vaikuttaa moni asia, ja useampikin sairaus voi aiheuttaa saman aineen pitoisuuden

muuttumisen. Seulontatietoa keräämällä saadaan käsitys pitoisuuksien jakaumasta tutkittussa populaatiossa. Näiden viitearvojen perusteella laboratorio määrittää hälytysrajat, joita tarkistetaan aika ajoin.

Selvästi sairaiden potilaiden arvot ovat hyvässä seulonnassa selkeästi poikkeavia, mutta muun muassa uusien geenitutkimusten avulla on selvinnyt, että monilla ihmisillä on lieviä poikkeamia aineenvaihdunnassakin. Ei siis ole aina yksinkertaista tietää, kuka on sairas ja kuka terve. Tämä vaikeus näkyy seulonnassakin. Siksi on tärkeää, että seulontaorganisaatio on tiiviissä vuorovaikutuksessa klinikoiden kanssa, kuten Suomessa on asianlaita. Seulonnan toimivuutta, asetettuja raja-arvoja sekä seulottavia sairauksia on seurattava ja oltava valmis muuttamaan niitä paremmiksi lisääntyvän tiedon myötä.

Seulonnan eettisiin periaatteisiin (**TAULUKKO 3**) kuuluu muun muassa sairauden merkittävyys: vain vakavia sairauksia seulotaan. Tämä toteutuu varsin hyvin kaikkialla, samoin kuin asiallisten menetelmien käyttö. Sen sijaan aina ei ole selvää, milloin sairauteen on tarjolla niin hyvä hoito, että seulonta on perusteltua. Esimerkiksi lysosomaalisten sairauksien soveltuvuudesta seulontaan keskustellaan vilkkaasti. Joissakin maissa niitä jo seulotaan, osassa aloitellaan, ja osa (muun muassa Suomi) vielä seuraa tilanteen kehittymistä (16).

Pulmia voi myös aiheuttaa sairauden harvinaisuus kohdepopulaatiossa. Kukaan ei osaa sanoa, kuinka harvinaisia sairauksia kannattaa seuloa. **TAULUKOSSA 3** on esitetty yleisesti hyväksytyjä periaatteita vastasyntyneiden ja muuhunkin seulontaan liittyen. Wilsonin ja Jungnerin alun perin vuonna 1968 esittämiä periaatteita (17) on vuosien saatossa muokattu ja pyritty yleistämään, mutta pääasioista vallitsee varsin laaja kansainvälinen yhteisymmärrys (18).

Hallinto

Tällä hetkellä kunnat ja jatkossa luultavasti sote-alueet päättävät, miten aineenvaihduntasairauksien seulonta niiden alueella toteutetaan. STM siis vain suositteli seulontaa, eikä mitään seulontaan pakottavaa lakia tai asetusta

TAULUKKO 3. Seulonnan eettisiä periaatteita.

Seulontaohjelman tulee vastata selkeään tarpeeseen
Seulonnalla tulee olla määritelty kohdepopulaatio
Seulonnan tavoitteiden pitää olla selkeät
Seulonnan vaikuttavuudesta on oltava näyttöä
Ohjelman tulee sisältää koulutus, testaus, kliiniset palvelut ja hallinto
Laatua on valvottava, jotta potentiaaliset seulontaan liittyvät riskit minimoidaan
Ohjelman tulee taata tietoon perustuva valinnanvapaus, luottamuksellisuus ja yksilön vapauden kunnioittaminen
Ohjelman tulee edistää tasavertaisuutta ja taata kaikille mahdollisuus osallistua
Ohjelman arviointi tulee suunnitella ennakolta
Kaiken kaikkiaan etujen tulee olla haittoja suuremmat

ole olemassa. Vastasyntyneiden seulonta eroaa siten esimerkiksi kohdunkaulasyövän seulonnasta. Käytännössä keskussairaaloiden johtavilla lääkäreillä on paljon päätösvaltaa asiassa.

Tavoitteena tulee olla kansalaisten tasa-arvoisuus eli valtakunnallinen yhdenvertaisuus esimerkiksi seulottavien sairauksien ja käytettävien menetelmien osalta. Yhteistyö on Suomessa toiminut hyvin, ja ilman määräyksiä on saatu luoduksi järjestelmä, joka turvaa kaikille Suomen vauvoille kotipaikasta tai vanhempien taustasta riippumatta samankaltaisen seulonnan kuin muissakin maissa.

Seulontakeskus Saskessa tutkitaan tällä hetkellä noin 50 000 seulontanäytettä vuodessa, jota kansainvälisten kokemusten mukaan pidetään riittävänä näytemääränä yhdelle seulontakeskukselle. Seulonnan toteutumista täytyy myös seurata. Kattavuus pyritään saamaan mahdollisimman suureksi ja seulontakeskuksen vastausaika niin lyhyeksi, ettei mikään seulottava sairaus ehdi aiheuttaa vaurioita, ennen kuin tulos on saatu. Monessa sairaanhoitopiirissä on jo päästy yli 99 %:n kattavuuteen, eikä tiedossa ole yhtään tapausta, joissa seulonnan tulos olisi tullut liian myöhään.

Lisäksi sairaaloissa on oltava tarjolla kuhunkin tilanteeseen sopivat ja luotettavat tarkistustestit, joiden tulokset täytyy osata tulkita. Osa sairauksista on verraten vaikeahoitaisia, ja asiantuntija-apua on oltava tarjolla. Suomessa ei ole aineenvaihduntasairauksien erikoisalaa vaan eri alojen lääkäreistä osa on kouluttau-

Ydinasiat

- ▶ Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta on maailmalla laajalti käytössä.
- ▶ Seulottavien sairauksien lista on jonkin verran erilainen eri maissa, koska sairauksien esiintyvyys vaihtelee.
- ▶ Seulonnalla voidaan pelastaa henkiä ja turvata lapsen fyysinen ja henkinen kehitys.
- ▶ Seulonta kehittyy, ja seulottavien sairauksien listaa muokataan kertyvän tiedon perusteella.
- ▶ Seulonta on kustannusvaikuttavaa.

tunut hoitamaan näitä harvinaisia sairauksia. Koska toiminta on osa normaalia synnytysten ja lastentautien hoitoa, sitä valvotaan kuten muutakin terveydenhuollon toimintaa.

Mitä jatkossa?

Monissa muissa maissa tehdään laajempia laboratorioanalytiikkaa hyödyntäviä seulontoja muun muassa aineenvaihduntasairauksien, hemoglobiinopatioiden, immuunipuutosten ja kystisen fibroosin osalta (19). Ei ole järkevää kopioida jonkin maan seulontajärjestelmää Suomeen sellaisenaan. Vaikka sairauksien harvinaisuuden vuoksi tietoa on puutteellisesti saatavissa, täytyy pyrkiä selvittämään kunkin sairauden osalta seulonnan mielekkyys muun muassa **TAULUKON 3** kriteerejä hyödyntäen.

Seulontaa tekemällä kertyy kokemusta, joka on suureksi hyödyksi päätöksiä tehtäessä. Seulottavien sairauksien listalta voidaan poistaa sairauksia, jotka osoittautuvat niin lieviksi, ettei seulonta paranna ennustetta. Joidenkin sairauksien kohdalla seulonta on teknisesti vaikeaa, ja jos tulee liikaa vääriä hälytyksiä, on syytä arvioida seulonnan mielekkyys.

Vastaavasti sekä seulontamenetelmät että kliiniset hoidot kehittyvät, ja uusia sairauksia on tarjolla seulottavien listalle. Seulontaa on myöhemmin varsin helppo laajentaa tai su-

pistaa, kun seulontaorganisaatiota ei tarvitse muuttaa. Kustannusten kannalta on merkittävää, tarvitaanko uusien seulottavien sairauksien kohdalla kokonaan uusia laboratoriomenetelmiä ja -laitteita, vai saadaanko tulos nykyanalyysistä lisäämällä tutkimuksiin sopivien analyttien pitoisuusmittaus.

Näytteet sisältävät myös vauvan DNA:ta, ja sen käyttö seulonnassa tulee varmasti lähivuosina laajan keskustelun kohteeksi. Jos ymmärryksemme geenimutaatioiden merkityksestä lisääntyy riittävästi ja geneettiset menetelmät tulevat nykyistä tarkemmiksi ja hinnaltaan kilpailukykyisiksi, voi geneettinen seulonta tarjota mahdollisuuden löytää merkittävästi suurempi määrä sairauksia nykyseulonnan kattamaan muutaman kymmenen sairauden ryhmään verrattuna.

Myös biopankit ovat tulleet kuvaan. On selvää, että lupamenettely seulontanäytteiden osalta on tarkastettava, jos näytteitä aiotaan käyttää muuhun kuin seulontaan. Joissakin maissa on menty kaksiosaiseen seulontalupamenettelyyn, jossa perusseulonta ei vaadi erillistä lupaa, mutta näytteiden muuhun käyttöön on hankittava ymmärrykseen perustuva suostumus. Tällä hetkellä Suomessa seulontanäytteet ovat vain seulontaa varten.

Lopuksi

Sairauksia ymmärretään aiempaa paremmin, mikä on johtanut myös parempiin hoitoihin. Laboratorioanalytiikan kehittyminen on nopeuttanut ja parantanut diagnostiikkaa. Myös vastasyntyneiden seulonnan tilanne muuttuu alati, sillä uusia sairauksia tulee seulottavien joukkoon, ja joskus joidenkin sairauksien seulonta lopetetaan hyödyttömänä. Merkittävää on, että Suomeen on nyt saatu organisoiduksi monen tahon yhteistyön avulla järjestelmä, joka vastaa kansainvälistä tasoa ja mahdollistaa vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien biokemiallisen seulonnan siinä laajuudessa kuin katsotaan järkeväksi. Tämänhetkisen käsityksen mukaan Suomessa löydetään varmennettuja aineenvaihduntasairautapauksia suunnilleen samalla frekvenssillä kuin muuallakin maailmassa, noin 1:4 000 seulottua lasta. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Virtanen M, Perheentupa J, Mäenpää J, ym. Finnish national screening for hypothyroidism. Few false positives, early therapy. *Eur J Pediatr* 1984;143:2–5.
2. Boyle CA, Bocchini JA Jr, Kelly J. Reflections on 50 years of newborn screening. *Pediatrics* 2014;133:961–3.
3. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963;32:338–43.
4. Van Spronsen FJ, van Wegberg AMJ, Ahring K, ym. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *Lancet* 2017;8587:30320–5.
5. Ohlsson A, Bruhn H, Nordenström A, ym. The Spectrum of PAH mutations and increase of milder forms of phenylketonuria in Sweden During 1965–2014. *JIMD Rep* 2017;34:19–26.
6. Simell O. PKU-sjukdomen i Finland – en populationsgenetisk kuriositet. *Läkartidningen* 1974;71:1170.
7. Millington DS, Kodo N, Norwood DL, ym. Tandem mass spectrometry: a new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism. *J Inherit Metab Dis* 1990;13:321–4.
8. Berry SA. Newborn screening. *Clin Perinatol* 2015;42:441–53.
9. Näntö-Salonen K, Renlund M, Penttinen M, ym. Suomen laajennettu vastasyntyneiden aineenvaihduntaseula. *Suom Lääkäril* 2003;58:1291–7.
10. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta. STM:n suositus. Sosiaali- ja terveysministeriö 5.5.2014.
11. Autti-Rämö I, Laajalahti L, Koskinen H, ym. Vastasyntyneiden harvinaisten aineenvaihduntatautiin seulonta. Helsinki: FinOHTAn raportti 22/2004.
12. Loeber JG, Burgard P, Cornel MC, ym. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result. *J Inherit Metab Dis* 2012;35:603–11.
13. Synnynnaisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskus – Saske. Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri 2016 [päivitetty 18.12.2017]. www.saske.fi.
14. Dhondt JL. Expanded newborn screening: social and ethical issues. *J Inherit Metab Dis* 2010;33:5211–7.
15. Schmidt JL, Castellanos-Brown K, Childress S, ym. The impact of false-positive newborn screening results on families: a quantitative study. *Genet Med* 2012;14:76–80.
16. Howell R. Suullinen esitys kokouksessa: 2017 Newborn screening present and future. Brasilia: Rio de Janeiro 4.9.2017.
17. Wilson JM, Jungner JF. Principles and practice of screening for disease. *Public Health Papers No. 34*. Geneva: World Health Organization 1968.
18. Andermann A, Blancquaert S, Beauchamp S, ym. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ* 2008;86:241–320.
19. Wilcken B, Wiley V. Fifty years of newborn screening. *J Paediatr Child Health* 2015;51:103–7.

RISTO LAPATTO, LKT, dosentti, lastenendokrinologi

Helsingin yliopisto ja Hyks lastenkliniikka

HARRI NIINIKOSKI, LT, professori, lastenendokrinologi

Turun yliopisto, lääketieteellinen ravitsemusosoppi ja Tyks lasten ja nuorten klinikka

KIRSTI NÄNTÖ-SALONEN, LKT, dosentti, lastenendokrinologi

Tyks lasten ja nuorten klinikka

ILKKA MONONEN, LKT, professori

Turun yliopisto kliinisen kemian laitos, johtaja, Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskus Saske, Tyks

SIDONNAISUUDET

Risto Lapatto: Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Actelion, Alexion, Amgen, BioMarin, Nutricia, OrphanEurope, Pfizer, Sandoz, Sanofi, Shire, SOBI)

Harri Niinikoski: Korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Alexion, Sanofi Genzyme, Novo Nordisk, PerkinElmer, Pfizer)

Kirsti Näntö-Salonen: Ei sidonnaisuuksia

Ilkka Mononen: Ei ilmoitusta sidonnaisuuksista

SUMMARY

Newborn screening for metabolic diseases

Newborn screening for metabolic diseases has been going on for more than 50 years in the Western world, and it has saved many lives and improved physical and mental development even more. Now, also in Finland, a newborn screening sample is taken at 2-5 days of age. This allows the detection of 22 serious metabolic diseases, and the same sample can be used for screening of other diseases as well. The screened diseases are carefully selected, and interests of individuals, families and the society are taken into account. Screening is under constant development, and the list of diseases screened for is edited on the basis of accumulating knowledge.