

Screening av sällsynta medfödda ämnesomsättningssjukdomar hos nyfödda

Screening av sällsynta medfödda ämnesomsättningssjukdomar (Laboratorieundersökning VasSeu1) rekommenderas för alla nyfödda barn (SHM 7.4.2014). Ett av 2 000 spädbarn lider uppskattningsvis av någon sjukdom som kan hittas genom screening.

Bestående skador orsakade av sjukdomen kan undvikas då behandlingen inleds tillräckligt snabbt. Utan screeningundersökning är det ofta omöjligt att identifiera dessa sjukdomar i tid. I de flesta länder i västvärlden har screening av nyfödda inletts för flera år sedan.

Viktigt inleda vården snabbt

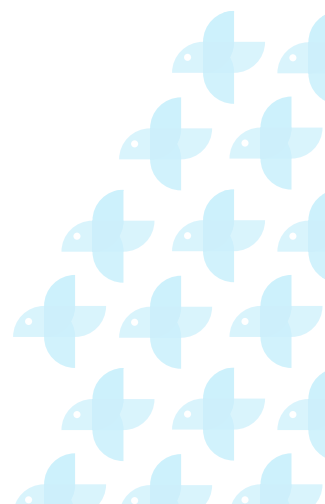
Barn som lider av allvarliga medfödda ämnesomsättnings-sjukdomar kan förefalla helt friska som nyfödda. Med hjälp av screening kan man hitta de första tecknen på dessa sällsynta sjukdomar, och då kan sjukdomen upptäckas och nödvändig behandling sättas in i tid. Endast en snabbt påbörjad behandling kan förhindra att barnet får bestående men eller i värsta fall avlider.

Enkel undersökning

Undersökningen görs på några droppar blod som tas genom ett hudstick i hälen och placeras på ett filterpapper då barnet är 2–5 dygn gammalt. Om screeningresultatet är avvikande tar sjukhuset genast kontakt med familjen. Därefter tas nya blodprov för ytterligare utredningar, och läkaren undersöker hur barnet mår. Största delen av dessa barn visar sig vid ytterligare undersökningar vara friska. Om screeningresultatet är normalt kontaktas familjen inte.

Kan rädda liv

Screeningen av nyfödda hjälper att förhindra uppkomsten av men, som kan orsakas av vissa behandlingsbara medfödda sjukdomar. För de få spädbarn som lider av någon av dessa sjukdomar kan screeningen och en tidig diagnos rentav rädda barnets liv.



Information om sjukdomar som screeningen gäller

Medfödd binjurehyperplasi

Medfödd binjurehyperplasi (CAH) eller onormal tillväxt av binjurarna (CAH) beror på ett fel i produktionen av steroidhormoner i binjurebarken. Dessa hormoner deltar i regleringen av vitala funktioner, såsom socker-, salt- och vätskebalansen. Utan behandling kan barnet i de svåraste sjukdomsformerna till och med dö om salt- och vätskebalansen blir allvarligt störd. Sjukdomen leder också till ökad utsöndring av manliga hormoner. Risken för medfödd binjurehyperplasi hos nyfödda är cirka 1:10 000–1:20 000. CAH behandlas med läkemedel som ersätter hormonbristen.

Övriga sjukdomar

Vid screening undersöks också ett antal sällsynta rubbningar i omsättningen av amino- och fettsyror samt rubbningar som leder till ansamling av organiska syror (t.ex. sjukdomarna PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD eller tyrosinemi). Exakta uppgifter om hur vanliga dessa sjukdomar är i Finland finns inte, men det har uppskattats att det årligen föds ett tiotal barn med någon sjukdom i denna grupp. Dessa sjukdomar behandlas med specialdiet och näringspreparat.

Ärftlighet

De flesta av de sjukdomar som screeningen gäller nedärvs recessivt. I dessa fall överförs det förändrade arvsanlaget, dvs. mutationen, av friska bärare från en generation till följande, och sjukdomen uppträder endast om två bärare får barn tillsammans och båda överför mutationen till barnet. Vid varje graviditet löper paret som bär på mutationen 25 procents risk att få ett sjukt barn.

De sjukdomar som screeningen gäller orsakar ofta allvarliga störningar i ämnesomsättningen. Energiproduktionen kan rubbas eller giftiga ämnen ansamlas i kroppen. Symptomen kan bland annat vara uppkastningar, dålig tillväxt, utvecklingsstörningar eller t.o.m. död. Uppskattningsvis 5 procent av plötslig spädbarnsdöd beror på medfödda ämnesomsättningsjukdomar. För en stor del av sjukdomarna, som screeningen gäller, finns effektiv vård. Prognosen beror i hög grad på hur mycket skador som har hunnit uppstå innan vården inleds.

Provet för screeningen av nyfödda tas på förlossningsavdelningen när barnet är 2–5 dygn gammalt. Om ni skrivs ut innan barnet är 48 timmar gammalt sker provtagningen i laboratoriet.

Källa: Åbo universitetscentralsjukhus/Saske

www.vsshp.fi/fi/toimipaikat/tyks-sapa/laboratoriot/saske/

Mer information angående screeningen kan vid behov fås av förlossningsenhetens barnläkare.



Kontakta oss

Vasa centralsjukhus
Förlossningsenheten A4
Sandviksgatan 2–4
65130 Vasa
Växel 06 213 1111