

## Patsiendiinfo

# VASTSÜNDINUTE KAASASÜNDINUD HAIGUSTE SÕELUURING

## Info lapsevanemale

Kõigile Eestis sündinud vastsündinutele pakutakse sõeluuringut kahekümneühe erineva kaasündinud haiguse suhtes. Eesti Haigekassa kindlustust omavatele lastele on see tasuta.

### **Miks on vastsündinute sõeluuring vajalik?**

Sõeluuringu eesmärk on võimalikult varakult avastada teatud pärilikud või kaasündinud haigused, mis tähelepanuta jätmisel võivad Teie lapse tervist või arengut kahjustada. Tõenäosus, et sündival lapsel on mõni pärilik või kaasündinud haigus, on 3–4%. Ühe osa nendest haigustest moodustavad pärilikud ainevahetushaigused, mille korral häirub geenidefekti tõttu mõne valguga, suhkru, rasvhappe või keemiliste ainete tootmine, lammutamine või funktsioon organismis, põhjustades lapsel erinevaid tervise- või arenguprobleeme.

Sõeluurimiseta ei ole võimalik neid haigusi õigeaegselt diagnoosida, kuna varased haigustunnused sageli puuduvad või on vähemärgatavad. Selleks ajaks, kui ilmneb lapse arengu mahajäämus või muu terviseprobleem, mille alusel arst saab antud haigust kahtlustada, on kahjuks juba tekkinud ka tervisekahjustus, mida sageli ei ole võimalik hilisema raviga enam muuta. Seega on haigustest tulenevaid terviseprobleeme võimalik ära hoida vaid juhul, kui testimise kõiki lapsi ja leiame üles ravi vajavad lapsed enne haigussümptomite teket. Õigeaegse raviga on enamik probleeme välditavad ja lapse areng kulgeb võrdselt eakaaslastega.

### **Kuidas uuringut tehakse?**

Protseduur on kiire ja lihtne. Ämmaemand või õde võtab 48-120 elutunni vanuses vastsündinult kannast või varbast vereproovi spetsiaalsele testkaardile. Seejärel saadetakse testkaart SA Tartu Ülikooli Kliinikumi kliinilise geneetika keskuse laborisse, kus tehakse vajalikud analüüsid ning testkaardid säilitatakse nõuetekohaselt. Liiga vara või peale 7. elupäeva võetud vereproovide korral testi täpsus väheneb ning haiguse diagnoos võib hilineda.

Sõeltestimise kvaliteedi kontrollimiseks ja parandamiseks toimub regulaarne anonüümne andmete analüüs.

### **Kas minu lapsel on risk nende haiguste suhtes, kui meie suguvõsas neid haiguseid ei esine?**

Jah. Reeglina sünnivadki uuritavate haigustega lapsed perre, kus varem ei ole haigust esinenud. See risk püsib ka siis, kui vanematel on varem sündinud ühised terved lapsed. Seega on sageli haige lapse sünd perre ootamatu.

Eestis kinnitub igal aastal keskmiselt 13–15 lapsel sõeluuritava haigus.

### **Kuid mu laps on ju terve....**

Uuritavaid haiguseid ei ole seostatud raseduse- või sünnitusaegsete probleemidega ja enamik beebisid näivad sündides ja esimestel elunädalatel täiesti terved. Vastsündinute sõeluuring võimaldabki diagnoosida haigused enne sümptomite avaldumist, et alustada varakult ravi.

### **Kuidas ma saan sõeluuringu vastuse?**

Kõrvalekalleteta tulemuste puhul peresid ega perearste proovi tulemustest eraldi ei teavitata, kuid kõik

tulemused säilitatakse SA Tartu Ülikooli Kliinikumi kliinilise geneetika keskuse labori andmebaasis ning edastatakse Patsiendiportaali ([www.digilugu.ee](http://www.digilugu.ee)).

Kui sõeluuringu tulemuses esineb haigusseoseline kõrvalekalle, siis võetakse esimesel võimalusel lapsevanemate/perearstiga ühendust, et võimalikult kiiresti korraldada kordusuuringud. Seetõttu on väga oluline, et testkaardil oleksid korrektsed vanemate ning perearsti kontaktid.

### **Kas positiivne sõeluuring tähendab, et lapsel on uuritav haigus?**

Ei. Sõeluuringu eesmärk on üles leida lapsed, kellel on kõrgem tõenäosus uuritava haiguse esinemisele, seega ei tähenda kordusuuringutele kutsumine automaatselt, et teie laps on haige.

### **Kas vastsündinute sõeltestimine on kohustuslik?**

Vastsündinute sõeluuring on väga vajalik, kuid siiski vabatahtlik ning iga lapsevanem otsustab ise oma lapse eest. Kui te keeldute sõeluuringust, siis on oluline, et te informeerite sellest kindlasti ka lapse perearsti.

Vastsündinute sõeluuringut läbiviiv labor Eestis on rahvusvaheliselt tunnustatud ning osaleb edukalt rahvusvahelistes kvaliteediprogrammides. Kuid siiski võib üliharva esineda igal sõeluuringul nii vale-positiivseid kui ka vale-negatiivseid tulemusi, mis tähendab, et sõeltesti tulemuse alusel pakutakse lisauuringuid lapsele, kes on terve; või vastupidi, sõeltest võib jätta kõrvale lapsed, kellel on kaasasündinud pärilik haigus. Seetõttu, kui teie lapse arstil tekib Teie lapsel esinevate probleemide alusel vähimigi kahtlus vastsündinute sõeluuringul uuritud haiguste suhtes, on õigustatud uute analüüside tegemine.

Vastsündinute sõeltestimiseks kasutatavaid testkaarte arhiveeritakse vähemalt 25-ks aastaks.

Milliseid haiguseid uuritakse?

- Kaasasündinud hüpoteerose
- Klassikaline galaktoseemia
- Aminohapete ainevahetushäired
  - Fenüülketonuuria
  - Vahtrasiirupi tõbi
  - Türosineemia tüüp I
  - Homotsüstinuuria
  - Arginineemia
  - Tsitrullineemia tüüp I
- Vitamiin B12 puudulikkus
- Orgaaniliste hapete ainevahetushäired
  - Isovaleriaatatsiduuria
  - Metüülmalonaatatsiduuria
  - Proprionaatatsiduuria
  - Glutaraatatsiduuria tüüp I
  - Glutaraatatsiduuria tüüp II
- Rasvhapete ainevahetushäired
  - Keskmise ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni puudulikkus
  - Pika ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni puudulikkus
  - Väga pika ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni puudulikkus
  - Karnitiini transporteri puudulikkus
  - Karnitiin-atsüülkarnitiin translokaasi puudulikkus

- Karnitiin palmitoültransferaas I puudulikkus
- Karnitiin palmitoültransferaas II puudulikkus

Rohkem infot uuritavate haiguste kohta leiate:

<https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/vastuendinute-skriining>

Koostatud kliinilise geneetika keskuses

03/2021