

INFOKS LAPSEVANEMALE

VASTSÜNDINUTE SÕELUURING

Esimese elunädala jooksul pakutakse kõigile Eestis sündinud lastele sõeluuringut kahekümne erineva kaasasündinud haiguse suhtes:

- Kaasasündinud hüpoteireoos e. kilpnäärme alatalitus (KSHT)
- 19 ravitavat pärilikku ainevahetushaigust (A/V-haigust):

Aminohapete ainevahetuse häired	Orgaanilised atsidiuriad	Rasvhapete (RH) ainevahetushäired
*Fenüülketonuuria *Vahtrasiirupi tõbi *Türosineemia tüüp I *Homotsüstinuuria *Arginineemia *Tsitruullineemia tüüp I	*Isovaleraatatsiduuria *Metüülmalonaatatsiduuria *Vitamiin B12 puudulikkus *Proprionaatatsiduuria *Glutaraatatsiduuria tüüp I *Glutaraatatsiduuria tüüp II	*Keskmise ahelaga RH oksüdatsiooni puudulikkus *Pika ahelaga RH oksüdatsiooni puudulikkus *Väga pika ahelaga RH oksüdatsiooni puudulikkus *Karnitiini transporteri defitsiit *Karnitiin-atsüülkarnitiin translokaasi puudulikkus *Karnitiin palmitoültransferaas I puudulikkus *Karnitiin palmitoültransferaas II puudulikkus

Sõeltestimine on Eesti Haigekassa kindlustust omavatele lastele TASUTA.

Sõeltesti pakutakse peredele riigi tervishoiusüsteemi poolt, et maksimaalselt vältida nendest haigustest tulenevaid kahjustusi. Mõte kaasasündinud haigustest võib Teile esmapilgul tunduda hirmutav, kuid see ei ole kindlasti sõeltestimise eesmärk. Enamus sõeltestitavatest beebidest on terved, kuid lastel, kellel esineb üks uuritavatest haigusest, on sõeltestist saadav kasu väga suur. Seetõttu on sõeltesti eesmärk kinkida vanematele meelerahu ja kindlustunnet – nii testi negatiivse kui ka positiivse vastuse puhul.

Vastsündinute sõeltestimine kaasasündinud haiguste suhtes on toimunud mujal maailmas juba 1960-nendatest aastatest alates. Eestis alustati 1993a. testimist fenüülketonuuria suhtes ja 1996a. kaasasündinud hüpoteireoosi suhtes. 2014a. toimus pilootprojekt, mille raames lisati uuringupaneeli veel 18 uut ravitavat ainevahetushaigust. Alates 1.01.2015a. sõeltestitakse Eestis vastsündinuid kaasasündinud hüpoteireoosi ja 19 ravitava ainevahetushaiguse suhtes.

Tänu järjepidevalt toimunud sõeluuringule on nüüdseks ligi 100 pere lapse saanud ravile õigeaegselt ja neil on võimalus areneda sarnaselt võrreldes teiste eakaaslastega.

Miks on sõeltestimine vajalik?

Sõeltestimise eesmärk on kaitsta lapsi kaasasündinud haiguste korral esinevate tervise- ja arenguprobleemide eest. Kahjuks ei ole võimalik neid haiguseid õigeaegselt diagnoosida ilma sõeltestimiseta, kuna nende korral varased tunnused sageli puuduvad või on vähemärgatavad. Selleks ajaks, kui ilmneb lapse arengu mahajäämus, mille alusel arst saab antud haiguseid sümptomite alusel kahtlustada, on kahjuks juba tekkinud ka ajukahjustus, mida ei ole võimalik hilisema raviga enam muuta. Seega haigustest tulenevaid tüsistusi on võimalik ära hoida vaid juhul, kui testime kõiki lapsi ja leiame ravi vajavad lapsed juba enne kaebuste teket. Õigeaegse raviga on enamik probleeme välditavad ja lapse areng kulgeb normaalselt.

Kas lapsel on risk nende haiguste suhtes, kui raseduse periood ning sünnitus kulgesid probleemideta ja lapse tervis näib peale sünni täiesti korras?

Jah. Uuritavad haigused ei ole sageli seotud raseduse- või sünnitusaegsete probleemidega ning enamuse beebisid näivad sündides ja esimesel elukuul täiesti terved. Esimesed tõsisemad haigustunnused ilmnevad tavaliselt 3. elukuul või hiljem. Seetõttu lapse hea üldseisund peale sünnitust ja esimesel elukuul ei välista riski antud haiguste suhtes.

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

Jah. Nende haiguste tekkepõhjustest tulenevalt on tavaliselt nii vanemad kui ka teised sugulased terved ning haige lapse sünn perre on ootamatu. Lapse vanematel võib olla ka varem sündinud ühiseid lapsi, kes on terved. Seega ei vähenda haiguste puudumine suguvõsas lapse riski antud haiguste suhtes.

Kuidas sõeltestimine toimub?

Protseduur on kiire ja lihtne. Lapse 3.-5. elupäeval võetakse sünnitusmajas või lastehaiglas lapselt vereproov näpu otsast või kannalt väikeste veretilkadena, mis kogutakse kuivatuspaberit meenutavale testkaardile. Proovid saadetakse testimiseks SA Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetikakeskuse laborisse.

Kas protseduur on lapsele valulik?

Protseduur on kiire ja ei põhjusta lapsele olulist valuastingat. Laps võib lühiajaliselt tunda ebamugavustunnet ja veidi nutta, kuid tavaliselt rahuneb ta peale protseduuri teie süles koheselt. Peale protseduuri hoidke last süles, kiigutage teda ja pakkuge talle rinnapiima või piimasegu.

Miks peab lapsi testimata nii varakult?

Mida varem haigus diagnoositakse, seda väiksem on risk püsiva ajukahjustuse tekkeks. Tüsistuste maksimaalseks ärahoidmiseks on soovitatav ravi alustamine esimese elukuu jooksul, mistõttu sõeltesti proov tuleks koguda esimesel 7-l elupäeval.

Miks ei ole soovitatav proovi koguda enne lapse 48. elutundi?

Testi pole soovitatav koguda liiga vara - enne 48. elutundi kahel põhjusel:

1. A/V-haigused võivad jääda avastamata, kuna enamik kehale kahjulikke ainevahetuse vaheühendid, mida me analüüsis määrame pole jõudnud veel veres piisaval hulgal tõusta.
2. KSHT proovi vale-positiivsuse risk on enne 2. elupäeva kõrgem, mistõttu võib tekkida vajadus last hiljem kordustestida, kuigi tal antud haigust ei esine.

Seepärast, kui pere lahkub sünnitushaiglast koju enne lapse 48. elutundi, siis tuleks laps kutsuda korduvtestimisele lapse 3.-7. elupäeval.

Mida teha kui lahkusin sünnitushaiglast koju juba enne lapse 48. elutundi?

Sünnitushaigla personal kutsub tavaliselt pere lapsega korduvvisiidile, mis peaks toimuma lapse 3.-7. elupäeval. Muude protseduuride seas kogutakse ka sõeltesti proov. Kui teie perekonda tagasi ei kutsuta, siis paluge julgelt aega korduvvisiidiks ise!

Miks ei ole soovitatav proovi koguda peale 7. elupäeva?

Sõeltesti tulemusi hinnatakse eeldades, et esmane proov on kogutud vastsündinu esimese elunädala jooksul. Kui test kogutakse peale 1. elunädalat, siis testi täpsus väheneb. Lisaks suureneb risk, et haiguse diagnoos võib hilineda.

Kuidas teavitatakse testi tulemustest?

Esmase testi tulemus selgub tavaliselt lapse 2. elunädala lõpuks. Enamuse beebide sõeltesti tulemused on normi piires, mis näitab et nendel lastel antud haigustele kahtlust ei ole. Normis tulemuse puhul peresid ega perearste proovi tulemustest eraldi ei teavitata, kuid kõik tulemused salvestuvad automaatselt sõeltesti labori andmebaasi. Kui testi sõeltesti tulemuses esineb normist kõrvalekaldeid, siis võetakse lapsevanematega koheselt ühendust ja korraldatakse kordustestimine.

Kui proov on kogutud, kuid teie perega ei ole ühendust võetud 3-4 nädala jooksul, siis on testi tulemus olnud normis. Vajadusel on lapsevanemal, perearstil või lastearstil võimalus küsida tulemusi telefoni teel sõeltesti laborist.

Mis juhtub, kui lapse sõeltesti tulemus ei ole korras?

Kõrgenenud sõeltesti korral võetakse laborist koheselt lapsevanematega ühendust telefoni teel. Tavaliselt juhtub see lapse 2.-3. elunädalal. Kui esmase sõeltesti tulemuses on kõrvalekaldeid, ei tähenda see alati, et teie lapsel on kindlasti kahtlustatav haigus. Teisi põhjuseid, mis testi algne tulemus võib olla positiivne, on mitmeid (organismi eripära, kaasuvad terviseprobleemid, ravimid

jne.). Selleks, et kindlalt öelda, kas kõrgenenud testi tulemus on tingitud haigusest või teistest põhjustest, tuleb võtta uus vereproov. Selleks sobiv aeg ja koht lepitaks kokku sama telefonikõne jooksul, mil teid teavitatakse testkaarti tulemuse kõrvalekaldest. Sageli võtab kordusproovi perearst. Testi kordamine on vajalik nii kiiresti kui võimalik.

Et sõeltesti laboril oleks võimalus vajadusel Teie perega koheselt kontakteeruda, palume sünnitusmajas sõeltesti kaardile anda oma toimiv mobiiltelefoni number ja ka lapse tulevase perearsti nimi! Kui lapse kordustesti tulemus on normis, siis sõeltestitavate haiguste suhtes kahtlust ei ole ja rohkem uuringuid pole vaja.

Kui kordusproovi tulemus püsib kõrgenenuna, siis korraldatakse lapsele koheselt vastuvõtt vastava erialaarsti juures (endokrinoloog, geneetik, lastearst), et teha lisauuringuid, täpsustada diagnoos ja vajadusel alustada ravi.

Kas sõeltesti tulemus on usaldusväärne?

Sõeltesti tulemused on läbi aastate olnud usaldusväärsed. Kui test kogutakse õigeaegselt ja nõuetekohaselt, siis võimalus, et sõeltestidega antud haigusi ei avastata, on väga väike. Üksikutel juhtudel võib lapse organism esimestel elunädalatel nende haigustega ise toime tulla ja seetõttu on vastsündinueas kogutud sõeltesti tulemus korras. Tavaliselt on sellisel juhul tegemist haiguse kergema vormiga. Samuti ei välista antud sõeltesti meetod mõningaid harvaesinevaid kilpnäärme alatalituse vorme. Kahjuks ei ole võimalik kõiki erandjuhtumeid täielikult välistada, kuid õnneks tuleb neid ette väga harva.

Enneaegsete kordustestimine

Kuna väga enneaegsete vastsündinute organism on ebaküps, võib türeotropiini (TSH) tõus vastusena kilpnäärme puudulikkusele hilineda. Seetõttu testitakse kõiki alla <1500g sünnikaaluga vastsündinuid KSHT suhtes uuesti 4.-6. elunädalal, hoolimata nende esmasest sõeltesti tulemusest.

Mida teha, kui ma ei tea, kas mu laps on testitud või mitte?

Kui te kahtlete, kas teie laps on sõeltestitud või mitte, küsige seda sünnitusmajas oma ämmaemandalt või lasteõelt. Hiljem saab seda vajadusel kontrollida ka sõeluuringute laborist.

Mida teha, kui ma pole veel kindel, kas sõeltestimine on mu lapsele vajalik?

Sõeltestimine kaasasündinud haiguste suhtes toimub lapse tervise huvides. Seetõttu enam kui 99,5% lapsevanematest Eestis soovivad oma last sõeltestida. Kui teil on tekkinud kahtlusi või küsimusi sõeltestimise kohta, küsige julgelt lisaküsimusi oma ämmaemandalt või sünnitusmaja lastearstilt, enne kui teete lõpliku otsuse.

Mida teha, kui otsustasin oma lapse sõeltestimisest loobuda?

Palun teavitage oma lapse perearsti, et Teie laps ei ole erandina läbinud sõeltesti. Vajaduse korral teab ta sellega arvestada, et antud haiguste suhtes ei ole teie last vastsündinueas testitud.

Mida teha, kui ma mõtlen hiljem ümber ja soovin oma last siiski sõeltestida?

Kui sõeltest on õigeaegselt tegemata, on erandkorras võimalik seda teostada ka hiljem, isegi paari elukuu vanuses. Selleks tuleks vastava sooviga pöörduda kas tagasi sünnitushaiglasse või oma perearsti poole. Kuna perearstidel puudub kohustus tegeleda vastsündinute sõeltestimisega rutiinselt, siis puuduvad neil testi kogumiseks vajalikud vahendid, mille saatmiseks tuleb teil või perearstil vastav soov esitada telefoni teel sõeltesti laborisse. Seejuures tuleb kindlasti arvestada, et kui sõeltest viiakse läbi tavapärasest hiljem, siis ei selgu proovi tulemused enam piisavalt vara, et haiguse korral maksimaalselt ära hoida sellest tulenevaid kahjustusi. Seetõttu ei ole lapse tervise huvides sõeltestimisega viivitamine soovitatav!

Kelle poole pöörduda lisaküsimustega?

Vastsündinute sõeluuringu analüüse teostab ja organiseerib:

Tartu Ülikooli Kliinikumi Geneetikakeskus

Puusepa tn. 2

Tartu 51014

tel. 7319 491 / 533 19170

www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Vastsündinute sõeltesti ennetusprojekti rahastab Eesti Haigekassa.