

**Vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulonta laajenee kattamaan synnynnäisen immuunivajeen seulonnan 01.06.2021 alkaen**

Tämä tiedote koskee kaikkia NordLabin asiakkaita.

**B-Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta, verestä****B-VasSeu1, nro 11759****B-Vastasyntyneiden seulonta, TREC-kontrolli, verestä****B-VasTREC, nro 11738**

**Muutos tulee voimaan** 01.06.2021

**Muutoksen kuvaus**

Vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulontaa laajennetaan vaikean kombinoidun immuunivajeen eli SCID-oireyhtymän seulonnalla. Laajennus tulee voimaan OYS-erva-alueen synnytyssairaaloissa 01.06.2021 alkaen. Tutkimus tehdään alihankintalaboratoriossa (Saske) osana vastasyntyneiden seulontatutkimusta (*B-VasSeu1*).

Seulonnan laajennuksen yhteydessä vastasyntyneiden seulonnan päätutkimusnimike ja tutkimusnumero muuttuvat.

Uusi tutkimusnimike *B-VasSeu1*, nro 11759 korvaa vanhan tutkimusnimikkeen *B-VasSeu2*, nro 11373. Lisäksi perustetaan uusi kontrollitutkimus SCID-oireyhtymän seulonnalle: *B-VasTREC*, nro 11738.

Vaikea kombinoitu immuunivaje (SCID, Severe combined immunodeficiency) on harvinainen perinnöllinen tila, jossa elimistön puolustusjärjestelmä toimii viallisesti eli lapsen puolustuskyky vakavia infektioita vastaan on heikentynyt. Nopea diagnoosi parantaa lapsen ennustetta ja mahdollistaa varhaisen hoidon. Useimmat lapset voidaan parantaa kantasolusiirron avulla.

SCID-seulontatuloksen ollessa poikkeava, tehdään tarvittaessa kontrollitutkimus (*B-VasTREC*) uudesta näytteestä. Vastaus sisältää näytteestä PCR-menetelmällä määritetyn TREC-kopioluvun sekä spesifisen cut off-arvon. Poikkeavan matala TREC-kopioluku johtaa lapsen immunologiin tutkimuksiin.

Laajennuksen yhteydessä näytteenottokortti, näytteenotto-ohjeistus, vastauskäytäntö sekä seulontatutkimuksen hinta säilyvät ennallaan.

**Lisätietoja**

Tutkimus päivittyi ohjekirjaan <http://oyslab.fi/> käyttöönottopäivänä.

**Tiedusteluihin vastaavat**

Apulaisylilääkäri Irina Nagy, 040 635 6290, [irina.nagy@nordlab.fi](mailto:irina.nagy@nordlab.fi)

Lasten infektiolääkäri, dosentti Terhi Tapiainen 08 315 5185, 040 705 4677, [terhi.tapiainen@ppshp.fi](mailto:terhi.tapiainen@ppshp.fi), [terhi.tapiainen@oulu.fi](mailto:terhi.tapiainen@oulu.fi)

Tuija Männistö NordLab, johtava lääkäri

**Jakelu**

NordLabin asiakkaat