

Mia Laiho kok

Kirjallinen kysymys vastasyntyneiden seulontojen kehittämistä Suomessa

Eduskunnan puhemiehelle

Suurimmalle osalle Suomen vastasyntyneille tehdään veriseulonta. Sen avulla voidaan verinäytteistä tutkia harvinaisia ja perinnöllisiä aineenvaihduntasairauksia, jotka hoitamattomina aiheuttaisivat lapsen vammautumisen tai jopa kuoleman. Ennuste riippuu oleellisesti siitä, paljonko vaurioita on ehtinyt syntyä ennen hoidon aloitusta. Ilman seulontoja riski hoidon viivästykselle on suuri, sillä useimmat näitä sairauksia sairastavat lapset vaikuttavat vastasyntyneinä täysin terveiltä. Varhaisten seulontatutkimusten avulla tarvittava hoito pystytään aloittamaan ennen oireiden ilmaantumista ja pysyvien vaurioiden kehittymistä.

Nykyisin Suomessa vastasyntyneistä otetaan 2—5 vuorokauden iässä verinäyte, jonka avulla seulotaan 22 vakavaa aineenvaihduntasairautta. Samaa näytettä voidaan käyttää myös muiden sairauksien seulontaan. Yksi näistä vastasyntyneiden seulonnoissa tutkittavista sairauksista on vaikea kombinoitu immuunivaje eli SCID. Se on perinnöllinen sairaus, jossa elimistön puolustusjärjestelmä toimii viallisesti. Vian seurauksena lapsen puolustuskyky vakavia infektiota vastaan on heikentynyt, ja hoitamattomana tauti johtaa yleensä lapsen menehtymiseen parin ensimmäisen elinvuoden aikana. Useimmat lapset voidaan parantaa kantasolusiirron avulla, mikäli tauti havaitaan ja hoidetaan ennen infektioiden ilmaantumista. Tauti on harvinainen ja sen esiintyvyyden Suomessa on arvioitu olevan 1:50 000 — 1:100 000. Suomessa SCID ei kuulu kansalliseen seulontaluetteloon, vaan sairaanhoitopiirit ja kunnat saavat itse päättää sen seulomisesta. Käytännöt ovat vaihdelleet alueittain runsaasti viime vuosiin saakka. Monissa maissa, kuten Saksassa, Belgiassa ja kaikissa muissa Pohjoismaissa kuin Suomessa SCID:n seulonta on rutinoitunutta ja seulontoja on tehty jo pitkään. Suomessa aloitettiin SCID:n seulonnat vähitellen vuonna 2019 Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiristä. Vähitellen HUS ja muut sairaanhoitopiirit ovat aloittaneet myös SCID:n seulonnan. Koska SCID ei kuulu vastasyntyneiltä seulottavien sairauksien listalle, on Suomessa edelleen alueita, joilla SCID:iä ei kuitenkaan seulota. Tällaisia ovat tietojemme mukaan Satakunnan lisäksi Kuopion ja Tampereen ERVA-alueet.

Myös lihasrappeumaa aiheuttava SMA-sairaus on tärkeä saada seulottavien joukkoon, jotta taudin lääkitys voidaan aloittaa mahdollisimman aikaisin, mahdollistaa lapsen motorinen kehittyminen ja vähentää vammautumista. Vaikka useimpiin harvinaissairauksiin ei ole parantavaa hoitoa, mahdollistaa varhainen ja oikea diagnoosi spesifin ja oikean hoidon. Perheille on myös tärkeää tietää, mikä sairaus on kyseessä ja miten sitä hoidetaan mahdollisimman vaikuttavasti.

Kirjallinen kysymys KK 422/2021 vp

Monet seulonnat ovat käynnistyneet Suomessa vähitellen käytännön tarpeista, ilman säädösohjausta, vaikka tasa-arvon ja laatuvarusteisuuden takia kansallisen ohjaukselle on aidosti tarvetta. Moniin maihin, kuten Tanskaan verrattuna vastasyntyneiden seulonnan kehitystyö Suomessa on vasta alkumetreillä. Vastasyntyneiden seulontapaketin hinta on suhteellisen pieni sen hyötyihin nähden. Yhdestä täpläverinäytteestä voidaan tutkia useita sairauksia, mukaan lukien SCID. Näytteen hinta on 59 euroa sisältäen näytteiden reagenssin, henkilöstön, laitteet, tilat sekä näytteiden lähetyksen. Tämän lisäksi osa alueellisista sairaalalaboratorioista laskuttaa näytteenottokuluina 7,5 — 9,3 euroa/näyte. Näistä laskettu vuosikustannus 47 000 vastasyntyntä kohti on 3,1 milj. euroa. Uusien tutkittavien sairauksien liittäminen mukaan tähän veriseulaan ei pitäisi olla kustannuskysymys. Sen sijaan merkittäviä kustannuksia aiheutuu siitä, kun lapsen sairaus todetaan vasta myöhemmässä vaiheessa niin tutkimusten, kehitysviivästymien, vammautumisen ja koko perheen kuormittumisen ja tarvitseman yhteiskunnan tuen kautta.

STM:n tekemän Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonnan nykytilanteen selvityksen (2020) mukaan seulontaprosessissa on korjattavaa. Muun muassa henkilöstön täydennyskoulutuksessa ja informoinnissa havaittiin puutteita. Lisäksi seulonnan laadun seurannassa oli useita puutteita ja huomattavaa alueellista vaihtelua. Raportin mukaan myös seulontatulosten säännöllistä julkista raportointia ei toteutettu.

Kansalliselta vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonnalta puuttuu selkeä ohjaus- ja valvontavastuu. STM:n vuonna 2014 antama suositus yliopistollisille sairaaloille vastata yhdessä synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulonnan kansallisesta suunnittelusta, ohjauksesta ja laadunvarmistuksesta ei toteudu toivotulla tavalla.

Valtakunnallinen vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seulonnan tulisi olla kaikkien Suomessa syntyneiden vastasyntyneiden saatavilla. Vanhempien tulee suostumuksensa pohjaksi saada ymmärrettävä selvitys seulonnan tavoitteista ja menettelyistä. Näytteenoton tulee toteutua oikea-aikaisesti, luotettavasti ja viiveettömästi. Tautiepäilytapauksissa tulee taata nopea ja luotettava jatkoselvitys ja löydetuille tautitapauksille viiveetön pääsy asiantuntevaan hoitoon. Näiden tavoitteiden täyttyminen edellyttää, että kansallisella seulontaohjelmalla on selkeä hallinto, joka kattaa päätöksenteon, seurannan ja kehittämisen.

Edellä olevan perusteella ja eduskunnan työjärjestyksen 27 §:ään viitaten esitän asianomaisen ministerin vastattavaksi seuraavan kysymyksen:

Aikooko hallitus puuttua vastasyntyneiden tasa-arvoisempaan seulontaan ja Suomen pysymiseen tutkimusten osalta kehityksen mukana,

aikooko STM ottaa selkeän kansallisen vastuun ja hallinnon vastasyntyneiden seulonnasta,

kuinka tulevassa Sote-uudistuksessa harvinaissairauksien diagnostiikka ja hoito järjestetään niin, että sairaudet todetaan varhaisessa vaiheessa ja eri hyvinvointialueiden asukkaat ovat keskenään tasavertaisessa asemassa,

Kirjallinen kysymys KK 422/2021 vp

aikooko hallitus lisätä SCID:n ja SMA:n vastasyntyneiltä seulottavien sairauksien listalle ja

aikooko hallitus päivittää nykyisen veriseulontapaketin niin, että sillä löytäisi harvinaissairaudet jo varhaisessa vaiheessa, jolloin niiden hoidossa saavutettaisiin parhaimmat tulokset ja pysyviä vaurioita ei ehtisi syntyä lapsille?

Helsingissä 13.7.2021

Mia Laiho kok