

STM038:00/2017

Palveluvalikoimaneuvoston suositusluonnos **Vaikean sekamuotoisen immuunivajeen (SCID) seulonta vastasyntyneiden kantapääverinäytteestä**

Yhteenveto suosituksesta

Palko katsoo, että käynnissä olevaan vastasyntyneiltä otettavaan veritäplänäytteeseen perustuvaan seulontaohjelmaan voidaan lisätä uutena tautina SCID edellyttäen, että

1. Yliopistosairaalat vastaavat keskittämisesetuksen mukaisesti yhdessä siitä, että vastasyntyneiden veritäplänäytteeseen perustuvassa seulontaprosessissa todetut seulontaprosessin laatuongelmat sekä tiedonkeruun heikkoudet korjataan terveydenhuollon ammattilaisten toiminnan (koulutus, vanhemmille tiedottaminen ja tiedon välittäminen sekä kirjaaminen) osalta.
2. Tuberkuloosin riskiryhmän BCG-rokotusten siirto noin kahden viikon iässä erillisellä rokoteikäynnillä toteutettavaksi voidaan kansallisesti varmistaa siten, että rokotuskattavuus ei heikkene. Tämä edellyttää yhtenäistä tiedonkulkua riskiryhmän tunnistamisesta rokotuksen toteutumisen varmistamiseen. THL antaa BCG-rokotuksen toteuttamisesta kansallisen ohjeen.
3. SCID-seulonnan kansallista seulontarajaa lasketaan niin, että seulontanäytteen positiivinen ennustearvo on vähintään 10%, mikä edellyttäisi TREC raja-arvon laskemista vähintään 18:aan. Mahdollisuuksia edelleen tarkentaa jatkotutkimuksiin kutsuttavia tulee selvittää.

Lisäksi Palko kiinnittää huomioita selvitysraportissa todettuun ongelmaan, että nykyisin seulottavista taudeista 17/22 osalta ei ole tehty seulontakriteerien mukaista kansallista arviota ennen niiden lisäämistä seulontaohjelmaan. Nämä tulisi jatkossa arvioida.

Kansallisesta seulontojen ohjauksesta, laadunvalvonnasta ja raportoinnista sekä veritäplänäytteestä tällä hetkellä seulottavien tautien arviointitarpeesta ja uusien tautien lisäämisen edellytyksistä tehdään erillinen STM:n päätös

STM038:00/2017

21 Termit ja lyhenteet

22

23	BCG-rokote	Tuberkuloosirokote (bacillus Calmette-Guerin)
24	FinCCHTA	Kansallinen HTA-koordinaatioyksikkö
25	GVHD	Käänteishyljintä (graft vs. host disease)
26	HUS	Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri
27	SASKE	Synnyinäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskus, sijaitsee TYKSin
28		yhteydessä
29	SCID	Vaikea sekamuotoinen immuunivajavuus (severe combined immunodeficiency),
30		alkaa vastasyntyneenä
31	TREC -määritys	T-solureseptorimääritys (T-cell receptor excision circle assay)
32	TYKS	Turun yliopistollinen keskussairaala
33	WHO	Maailman terveysjärjestö (World Health Organisation)

34

STM038:00/2017

35 Sisällys

36

37	1.	Perusteet suosituksen laatimiseen	4
38	2.	Suosituksen kohderyhmä.....	4
39	3.	Arvioitava menetelmä	4
40	4.	Vaikuttavuus ja turvallisuus sekä niihin liittyvät epävarmuustekijät	5
41	5.	Eettiset näkökulmat	7
42	6.	Johtopäätökset	8
43	7.	Yhteenvedo suosituksesta	9
44	8.	Lisänäytön kerääminen ja suosituksen vaikutusten seuranta	9

45

46

47

48

STM038:00/2017

1. Perusteet suosituksen laatimiseen

Turun yliopistollisen keskussairaalan Lasten ja nuorten klinikka ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin Uusi lastensairaala ehdottivat FinCCHTAlle arvioitavaksi vaikean sekamuotoisen immuunivajeen (severe combined immunodeficiency eli SCID) seulonnan lisäämisen käynnissä olevaan vastasyntyneiden kantapääverinäytteestä tehtävään aineenvaihduntatautien seulontaohjelmaan. FinCCHTA tarjosi aihetta Palkon tehtäväksi. Palko päätti 1.11.2018 kokouksessa ottaa aiheen käsitelläkseen, koska kyseessä on uuden taudin lisääminen jo käynnissä olevan seulontaohjelman tautipaneeliin ja haluttiin varmistaa, että seulontaohjelma toteutuu laadukkaasti ja uusien tautien lisäämisen periaatteet selkeytetään. Palko perusti ”Vaikean sekamuotoisen immuunivajeen (SCID) seulonta vastasyntyneiden kantapääverinäytteestä” – suositustyötä varten erillisen jaoston. Palko päätti 5.2.2019, että SCID-seulonnan arvioinnissa käytetään WHO:n ja Tanskan eettisen neuvoston kriteereihin perustuvia STM:n seulontatyöryhmän hyväksymiä seulontakriteerejä¹. Suositus perustuu valmistelumuistiossa esitettyihin taustatietoihin.

2. Suosituksen kohderyhmä

Seulonalla pyritään löytämään ne vastasyntyneet, joilla on vakava sekamuotoinen immuunivaje eli SCID jo ennen taudin aiheuttamia kliinisiä oireita. SCID on vakavin lapsuusiällä todettu synnynnäinen immuunivaje. SCID:n esiintyvyydeksi Suomessa on arvioitu noin 1:58 000 vastasyntyntä kohden. Tauti johtaa vakavaan infektioalttiuteen, jossa virusten, bakteerien ja alkueläinten aiheuttamat vaikeat tulehdukset aiheuttavat pysyviä elinvaurioita etenkin keuhkoissa. Hoitamattomana SCID johtaa lapsen kuolemaan imeväisiässä tai varhaislapsuudessa. Terveeltä luovuttajalta saatu kantasolusiirto on tehokas ja parantava hoito, ellei lapselle ole kehittynyt merkittäviä infektio-ongelmia ennen hoitotoimenpidettä.

3. Arvioitava menetelmä

Kyseessä on seulontaohjelma ja sen arviointi koostuu 14 erillisestä kohdasta. Seulonta alkaa siitä tiedottamisesta ja päättyy hoidon järjestämiseen. Kunkin kriteerin arviointi on kuvattu tarkemmin valmistelumuistion kappaleessa 6, sivut 26-40.

Seulontaan käytettävä verinäyte otetaan jo muussa seulontakäytössä olevasta veritäplänäytteestä, joka otetaan lähes kaikilta vastasyntyneiltä, kun he ovat vähintään 48 tunnin ikäisiä. Verinäytteestä määritetään

¹ Autti-Rämö I, Malila N, Mäkelä M, Leppo K. Lisääkö seulonta terveyttä? Suom Lääkäril 2006;61: 2997-3001.

STM038:00/2017

81 PCR-menetelmällä T-lymfosyyttien T-solureseptorin kypsymisessä vapautuvia DNA-kappaleita (T-cell
82 receptor excision circles eli TREC). Niiden esiintyminen veressä on merkki T-solujen normaalista
83 kypsymisestä ja SCID-potilailla TREC-kappaleiden määrä on hyvin pieni tai olematon.

84 Seulonnassa käytetty TREC-kappaleiden raja-arvo vaikuttaa merkittävästi lisätutkimuksiin ohjattavien lasten
85 määrään. Keskeistä on tunnistaa kansallisesti oikea raja-arvo, jonka avulla on mahdollista tunnistaa
86 vuosittain syntyvät 1-2 SCID potilasta siten, että niiden jatkotutkimuksiin ohjattavien lasten määrä, joilla ei
87 ole SCID:iä, olisi mahdollisimman pieni. Riippuen TREC määrästä jatkotutkimukset voidaan joutua tekemään
88 päivystyksenä, jolloin lapsi otetaan sairaalaan suojaeristykseen tai lapsi voidaan tutkia polikliinisesti
89 seuraavana arkipäivänä ja hän voi odottaa vastauksia kotona.

90 Toiselta henkilöltä saatu (allogeeninen) kantasolusiirto on vaikean sekamuotoisen immuunivajeen
91 parantava hoito. Siinä viallisia soluja tuottava luuydin vaihdetaan terveeltä henkilöltä saatuihin
92 kantasoluihin, jotka rakentavat uuden immuunijärjestelmän. Kantasoluja voi luovuttaa kudostyypiltään
93 sopiva sisarus, rekisteriluvuttaja tai terve vanhempi. Jos SCID-tauti varmistuu jatkotutkimuksissa, pyritään
94 kantasolusiirto tekemään ennen 3 kk:n ikää ja lapsi on siihen asti sairaalassa suojaeristyksessä.

95 Kantasolusiirtoa ja sen jälkeistä hoitoa käsitellään tässä suosituksessa eri vaihtoehtoihin (seulonta vs. ei-
96 seulonta) liittyvien ennusteiden ja hoitokustannusten osalta, hoidon toteutusta ei tarkemmin kuvata.
97 Kantasolusiirrot on Suomessa keskitetty Helsingin Uuteen Lastensairaalaan ja niitä toteutetaan useissa eri
98 sairauksissa. Imeväisen, oireettoman lapsen kantasolusiirrosta ei Suomessa ole vielä kokemusta mutta
99 toteutukseen liittyy vähemmän riskejä kuin oireisten lasten hoidossa.

100

101 **4. Vaikuttavuus ja turvallisuus sekä niihin liittyvät epävarmuustekijät**

102

103 SCID-seulonnan tavoitteena on varhainen diagnoosi ja parantavan hoidon eli allogeenisen kantasolusiirron
104 toteutus jo ennen ensimmäisiä kliinisiä oireita. Seulontaohjelmissa on arvioitava koko seulontaprosessin
105 laadukas toteutuminen, varhaisen tunnistamisen ja hoidon toteutuksen mahdollistama terveyshyöty sekä
106 seulontaohjelman kustannusvaikuttavuus.

107 SCID-taudin seulonta perustuu sen lisäämiseen vuodesta 2015 käynnissä olevaan aineenvaihduntatautien
108 seulontaohjelmaan, jossa seulontanäyte otetaan vastasyntyneiden kantapäästä ja veritäplänäyte tutkitaan
109 keskitetysti TYKS:n yhteydessä toimivassa synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskuksessa
110 (SASKE). Tästä seulonnasta käytetään suosituksessa lyhennettä veritäpläseulonta. STM edellytti 7.4.2014
111 Yliopistosairaaloille lähettämässään kirjeessä, että yliopistosairaalat vastaavat laajennetun seulonnan
112 suunnittelusta, ohjauksesta ja laadusta. Keskittämisasetus (582/2017) velvoittaa viiden YS huolehtivan
113 aineenvaihduntatautien seulonnasta vastasyntyneiltä, niiden suunnittelusta ja yhteen sovittamisesta
114 alueellisesti käsittäen jatkotutkimukset ja seulontaprosessin laadunvarmistuksen. Seulonta-asetuksessa
115 (339/2011) puolestaan annetaan yleiset seulontojen suunnittelun, tiedottamisen ja arvioinnin periaatteet
116 sekä todetaan, että Terveyden ja hyvinvoinnin laitos seuraa ja arvioi yhteistyössä muiden alan toimijoiden
117 kanssa käynnissä olevia seulontaohjelmia ja niissä käytettäviä menetelmiä.

STM038:00/2017

118 Veritäpläseulonnan kansallista toteutusta selvitettiin synnytys- ja lastensairaaloihin lähetetyn kyselyn
119 avulla. Toteutuksessa esiintyi merkittäviä alueellisia eroja (katso valmistelumuistion kappaleet 3.1 ja 3.2,
120 sivut 12-15). Koko seulontaprosessin laadun parantamiseksi tarvittavien toimenpiteiden tunnistamiseksi
121 käynnistettiin erillinen selvitystyö² (katso valmistelumuistion kappale 4, sivut 24-25). Selvitysraportissa
122 esitettyjen laadun varmistamiseksi tarvittavien toimenpiteiden toteutuminen on perusedellytys sille, että
123 veritäpläseulontaan voidaan lisätä uusia tauteja.

124 Kantasolusiirteen tarttuminen ja pitkäaikainen toiminta edellyttävät usein siirteen saajan esihoitoa
125 solunsalpaajilla, tähän hoitoon voi liittyä pitkäaikaiskomplikaatioita. Esihoito valitaan immuunivajeen
126 geneettisen taustan, potilaan iän ja käytettävissä olevan luovuttajan mukaan. Esihoito on kevein alle 3 kk
127 ikäisillä lapsilla, jotka eivät ole sairastaneet infektioita ja joilla on sisarusluovuttaja. Rekisteriluovuttajan
128 identifioimiseen voi kulua aikaa 3-4 kk, sopiva sisarusluovuttaja tunnistetaan nopeammin mutta
129 sisarusluovuttaja löytyy vain neljäsosalle kantasolusiirron tarvitsevista lapsista.

130 Kantasolusiirron onnistumiseen ja lapsen selviytymisen mahdollisuuksiin vaikuttaa oleellisesti se, onko hän
131 saanut infektioita ja saadaanko infektiot hoidettua. Jos vaikeaa immuunivajetta sairastava potilas saa
132 kantasolusiirron alle 3 kk ikäisenä eikä hänellä ole ollut vakavia infektioita, onnistuu siirto 90 %:lla. Tietyt
133 infektiot (erityisesti pneumocystis jirovecii, CMV tai RSV virukset) voivat vaurioittaa SCID potilaan
134 keuhkojen toimintaa peruuttamattomasti. Jos infektioita ei saada rauhoittumaan ennen kantasolusiirtoa,
135 liittyy siirtoon lisääntynyt sairastavuus erityisesti keuhkojen, maksan ja munuaisten toiminnassa, lyhempi
136 elinajanennuste ja suurempi kuolleisuus. Vaikean infektion riski kasvaa mitä myöhempään tauti todetaan.

137 Lapselle, jolla on SCID, ei voida antaa heikennettyjä, eläviä rokotteita, sillä ne voivat johtaa heillä vakavaan
138 yleistautiin ja jopa kuolemaan. SCID-seulonta edellyttää tuberkuloosin riskiryhmässä olevien
139 vastasyntyneiden (arviolta noin 10% vastasyntyneistä, riskiryhmien osuus vaihtelee sairaanhoitopiirien
140 välillä) BCG-rokotuksen siirtämistä synnytyssairaalasta noin kahden viikon iässä erillisellä rokotekäynnillä
141 annettavaksi. Tällöin seulontavastaus on valmis ja SCID on poissuljettu (katso tarkemmin
142 valmistelumuistion kappale 3.4, sivut 20-24). Imeväisen tuberkuloosi on erittäin vakava yleistauti. Sen hoito
143 on kallista ja myös se voi johtaa lapsen kuolemaan. Tuberkuloosin esiintyvyys riskiryhmässä voi kasvaa, jos
144 rokotekattavuus laskee. SCID-taudin lisääminen vastasyntyneiden veritäpläseulontaan edellyttää, että
145 riskiryhmän rokotekattavuus ei heikkene. THL määrittää tuberkuloosin riskiryhmään kuuluvat henkilöt ja
146 ohjeistaa vastasyntyneiden BCG-rokotusten toteuttamisen.

147 Kustannusvaikuttavuusanalyysissä SCID-seulonnan lisäämistä olemassa olevaan vastasyntyneiden
148 aineenvaihduntatautien seulontaan verrattiin nykykäytäntöön, jossa järjestelmällistä seulontaa ei järjestetä
149 ja SCID tunnistetaan vasta taudin luonnollisen kulun myötä (katso valmistelumuistion kappale 3.3, sivut 15-
150 20). Arviointi tehtiin terveydenhuoltojärjestelmän näkökulmasta, eikä siinä huomioitu muille kuin
151 terveydenhuollolle koituvia kustannuksia. Arvion mukaan SCID-seulonta lisäisi terveydenhuollon
152 kustannuksia, mutta sillä myös saavutettaisiin lisää elinvuosia aikaisemman diagnoosin ja hoitojen myötä.

² Matti Salo: Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksienseulonnan nykytilanteen selvitys. SOSIAALI-
JA TERVEYSMINISTERIÖN RAPORTTEJA JA MUISTIOITA 2020:18

STM038:00/2017

153 Nykytilanteeseen verrattuna SCID-seulonta aiheuttaisi arviolta 180 000 euron lisäkustannukset vuodessa.
154 Varhaisemman diagnoosin ja SCID-potilaiden hoidon myötä saavutettaisiin samalla 12,2 lisäelinvuotta.
155 Kustannusvaikuttavuussuhde olisi 14 286 euroa yhtä saavutettua lisäelinvuotta kohti. Seulonnan
156 kustannusvaikuttavuuden kannalta keskeisiä epävarmuustekijöitä ovat SCID:n ilmaantuvuus Suomessa sekä
157 SCID:n ja mahdollisten muiden seulonnassa havaittujen tautien (non-SCID) hoitokustannukset. Tapauksia
158 on Suomessa toistaiseksi niin vähän, ettei rekisteriaineistoista saada luotettavia arvioita näistä, joten
159 käytetyt tiedot perustuvat kansainväliseen kirjallisuuteen sekä asiantuntija-arvioihin. On kuitenkin
160 huomioitava, että SCID-seulonnan kustannusvaikuttavuuden näkökulmasta merkittävin tekijä on
161 seulontatestin hinta. Pilottivaiheen aikana SCID:n seulonnasta ei ole aiheutunut kunnille erillistä
162 kustannusta.

163 5. Eettiset näkökulmat

164

165 SCID-seulonnassa keskeiset eettiset kysymykset liittyvät nykyisen seulontaprosessin alueellisten laatuerojen
166 korjaamisen tarpeisiin, seulonnasta tiedottamiseen, tietoiseen ja tietoon perustuvaan päätökseen osallistua
167 seulontaan, mahdollisten jatkotutkimusten aiheuttamaan huoleen ja väärin positiivisten osuuteen, väärän
168 negatiivisen mahdollisuuden sekä taudin harvinaisuuteen ja vakavuuteen.

169 Harvinaisten tautien seulonnassa yleisenä ongelmana on se, että seulonnasta tiedottavat eivät juuri ole
170 kyseisiä sairauksia nähneet, mikä vaikeuttaa seulonnan tavoitteista kertomista ja täten myös tietoon
171 perustuvaa osallistumispäätöstä. SCID olisi yksi tauti lisää vastasyntyneiden veritäplänäyttestä nyt
172 seulottavien 22 harvinaisen taudin ryhmään, lisäksi seulotaan hypotyreosia eli kilpirauhasen
173 vajaatoimintaa napaverinäyttestä. Harvinaisten tautien kohdalla seulonnasta kertominen voi
174 tiedostamattomasti olla myös ohjailevaa ja seulonnan hyötyjä korostavaa, jotta osallistumishalukkuus
175 kasvaisi.

176 Väärän positiivisen mahdollisuudesta ja sen merkityksestä kerrotaan yleensäkin seulontaohjelmien kohdalla
177 hyvin vähän. Terveystietäjien tapaamisessa todettiin, että veritäpläseulonnassa väärän positiivisen
178 mahdollisuutta ei juuri mainita, vaikka väärä positiivisuus esiintyy enemmän kuin todellisia tautitapauksia
179 jokaisen etsittävän 22 taudin kohdalla. Tällä hetkellä veritäplänäyttestä tehdyissä seulontatutkimuksissa
180 positiivisia näytteitä on vuosittain noin 130 mutta kaikista seulontapositiivista näytteistä vain 6,6% on
181 todellisia tautitapauksia. SCID-seulonnassa nykyisen SASKE:n käyttämän raja-arvon mukaan näitä
182 lisätutkimuksiin kutsuttavia vääräksi positiiviseksi osoittautuneita tulisi vuosittain lisää noin 45 lasta (näistä
183 sairaalahoidossa olevia ennenaikaisena syntyneitä noin 15), jos syntyvyys olisi noin 50 000/vuosi.

184 Haasteellisimmissa tilanteissa lapsi voidaan joutua ottamaan sairaalaan suojaeristykseen, kunnes
185 jatkotutkimukset ovat valmistuneet. Useimmiten vanhemmat voivat odottaa vastauksia lapsen kanssa
186 kotona. Huoli vakavasta sairaudesta voi vaikuttaa pitkäkestoisesti vanhempien ja lapsen väliseen
187 vuorovaikutukseen. On tunnistettu, että vakuutteluista huolimatta kaikki vanhemmat eivät pysty heti
188 luottamaan siihen, että veritäplänäytteen jatkotutkimuksissa terveeksi todettu lapsi on varmasti terve.
189 Tämä ilmiö on todennäköistä myös SCID:n kohdalla. Lapsen tarkkailu ja huoli pienistäkin oireista voi jatkua

STM038:00/2017

190 pitkään ja vaikuttaa niin vuorovaikutukseen kuin pystyvän vanhemmuuden kokemuksen kehittymiseen sekä
191 lisätä terveydenhuollon käyntejä.

192 Seulonnassa voi myös löytyä muita kuin seulonnan kohteena olevia tauteja. Näiden kohdalla varhaisen
193 diagnoosin hyötyä ei ole erikseen selvitetty. Seulontojen yleisten periaatteiden mukaan seulottavaan
194 tautiin on oltava vaikuttava, hyväksytty hoito. Jos varhainen diagnoosi ei tuota terveyshyötyä voidaan
195 käänteisesti todeta, että tällöin vanhemmat menettävät aikaa, jolloin heidän ei olisi vielä tarvinnut kantaa
196 huolta lapsella todetusta sairaudesta.

197 Väärän negatiivisen mahdollisuus on erittäin pieni mutta mahdollinen. Seulonta voi johtaa myös siihen, että
198 seulottavia tauteja ei osata enää oireiden ilmaantuessa epäillä ja tunnistaa, jos terveydenhuollon
199 henkilöstön luottamus seulonnan kattavuuteen ja sensitiivisyyteen on suuri. Mitä suurempi osa
200 vanhemmista päättää, että ei halua lapsestaan otettavan veritäplänäytettä, sitä suurempi on myös riski,
201 että joku seulottavista harvinaisista taudeista ei tule tunnistetuksi seulontaohjelman kautta.
202 Synnytyssairaaloihin lähetetyn kyselyn ja terveydenhoitajien haastattelun mukaan osallistumisprosenttiin
203 vaikuttaa mm. varhainen kotiutuminen synnytyksen jälkeen sekä piikkikammoisuus, näihin voidaan
204 terveydenhuollon toimin vaikuttaa.

205 Arvioitaessa SCID-seulonnan hyväksyttävyyttä väestön näkökulmasta on huomioitava seulottavan taudin
206 yleisyys, vakavuus ja saavutettavissa oleva terveyshyöty sekä toisaalta seulonnasta aiheutuvat haitat niille
207 perheille, joiden lapsella ei jatkotutkimuksissa todettu SCID:iä. Lisäksi on arvioitava seulonnan aiheuttamat
208 kokonaiskustannukset sekä BCG-rokotuksen siirrosta aiheutuvan rokotuskattavuuden varmistamisen
209 edellyttämät toimenpiteet ja mahdolliset lisäkustannukset. On myös huomioitava henkilöstön työajan
210 kohdentaminen tulevien vanhempien yksilöllisten tiedontarpeiden näkökulmasta. Jokainen uusi seulottava
211 tauti edellyttää lisäinformaation antoa ja tiedon tarve on perhekohtainen. Hyväksyttävyyteen vaikuttaa
212 myös se, miten hyvin vääristä positiivista on tiedotettu ja miten hyvin perheiden kanssa tällainen tilanne
213 käsitellään.

214

215 6. Johtopäätökset

216

217 Vastasyntyneiden sekamuotoinen immuunivaje on hoitamattomana varhaislapsuudessa kuolemaan johtava
218 sairaus. Mitä aikaisemmin kantasolusiirto voidaan tehdä, sitä todennäköisemmin lapsi ei ole ennättänyt
219 saada elimistöä pysyvästi vahingoittavia infektioita ja sitä todennäköisemmin kantasolusiirron avulla
220 voidaan parantaa lapsi pysyvästi.

221 SCID-seulonnan kriteerikohtainen arviointi on valmistelumuistion kappaleessa 6, sivut 26-40. SCID:iin
222 liittyvät spesifit kriteerit täyttyvät muilta osin paitsi seulonnan positiivinen ennustearvo on liian matala.
223 Veritäpläseulontaan kokonaisuutena liittyvien kriteerien osalta alueellinen vaihtelu on liian suurta ja lisäksi
224 on tunnistettu yhtenäisen tiedottamisen ja tiedotemateriaalin, terveydenhuollon henkilökunnan
225 koulutuksen sekä tiedonkeruun parantamisen tarve.

STM038:00/2017

226 SCID on erittäin harvinainen sairaus ja vuosittain 1-2 potilaan varhainen löytäminen edellyttää
227 seulontanäytteen ottamista ja tutkimista kaikilta vastasyntyneiltä. Suomessa on jo käynnissä
228 vastasyntyneiden veritäpläseulontanäyte ja näytteet tutkitaan keskitetysti yhdessä laboratoriossa. Tämä
229 mahdollistaa kustannustehokkaan prosessin. Veritäpläseulonnan laadussa todetut ongelmakohdat on
230 kuitenkin kansallisesti korjattava ja toiminta yhdenmukaistettava ennen kuin siihen voidaan lisätä uusia
231 tauteja. Keskittämisasiäsetuksen (582/2017) mukaisesti Yliopistosairaaloiden tulee yhdessä varmistaa, että
232 vastasyntyneiden veritäpläseulontaan perustuvien harvinaisten tautien seulontaprosessissa todetut
233 ongelmakohdat korjataan ja tiedonkeruuta parannetaan. Seulontojen kansallisesta ohjauksesta ja
234 laadunvalvonnasta tullaan tekemään STM:ssä erillinen päätös.

235 SCID-taudin kustannusvaikuttavuuteen vaikuttaa paitsi analyysikustannukset myös se, että tuberkuloosin
236 riskiryhmään kuuluvien rokotekattavuus voidaan varmistaa, kun BCG-rokotus siirretään SCID-
237 seulontavastausta odottaessa synnytyssairaalasta noin 2 viikon iässä erillisellä rokotuskäynnillä
238 annettavaksi. Tästä on jo olemassa kansallisia toimintamalleja, joita kehitettiin BCG-rokotteen
239 saatavuusongelmien esiintyessä. Riskiryhmän kansallisen rokotekattavuuden varmistaminen edellyttää
240 myös potilastietojärjestelmiä, joiden avulla riskiryhmään kuuluvien BCG-rokotusten toteutuminen voidaan
241 varmistaa. THL tulee antamaan BCG-rokotuksen siirrosta kansallisen ohjeen kesäkuussa 2020.

242 Tilanteessa, jossa veritäpläseulonta toimii laadukkaasti, olisi lisäelinvuoden kustannus n 14 800 €, jos SCID:n
243 seulonta-analyysin hinta olisi noin 4€. Kustannusvaikuttavuuteen vaikuttaa eniten seulontatestin hinta,
244 mutta myös SCID:n ilmaantuvuus. Jos ilmaantuvuus onkin vain 1:80 000, nousee lisäelinvuoden hinta
245 23 300 euroon. Kustannuslaskelmissa ei kuitenkaan ole huomioitu veritäpläseulonnan laadun
246 varmistamiseksi tarpeellisia toimenpiteitä eikä BCG-rokotuksen siirrosta aiheutuvia kustannuksia.
247 Seulontaprosessin laadun varmistamisesta aiheutuvat kustannukset on huomioitava arvioitaessa
248 veritäpläseulonnan kustannusvaikuttavuutta kokonaisuutena. SCID-seulonnan kustannusvaikuttavuuteen
249 vaikuttaa sen sijaan itsenäisesti se, aiheutuuko BCG-rokotuksen siirrosta synnytyssairaalasta erilliselle
250 poliklinikkakäynnille lisäkustannuksia ja voidaanko riskiryhmän rokotuskattavuus taata. THL arvioi, että
251 rokotuskattavuuden heikkeneminen voisi johtaa yhden pikkulapsen sairastumiseen 2 vuoden välein.
252 Vuosina 2005–2018 erikoissairaanhoidon päätyneen tuberkuloositapauksen (alle 5v) keskimääräiset
253 sairaalakustannukset olivat kahden vuoden ajalta 13 900 - 21 400 euroa tapausta kohti, valtaosa
254 kustannuksista toteutui ensimmäisenä hoitovuotena. Avohoidon lääkehoitokustannukset ovat vain 160-400
255 €, jos se voidaan toteuttaa ilman valvontaa. Tuberkuloosin riskiryhmään kuuluu 10% vastasyntyneistä, joten
256 rokotuksen ajankohdan siirrosta aiheutuva lisäkustannus tai merkittävä rokotuskattavuuden
257 heikentyminen ja tuberkuloosin ilmaantuvuuden kasvu voi johtaa SCID-seulonnan
258 kustannusvaikuttavuuden heikentymiseen.

259

260 7. Yhteenveto suosituksesta

261

262 Palko katsoo, että käynnissä olevaan vastasyntyneiltä otettavaan veritäplänäytteeseen perustuvaan
263 seulontaohjelmaan voidaan lisätä uutena tautina SCID edellyttäen, että

STM038:00/2017

1. Yliopistosairaalat vastaavat keskittämisasiäsetuksen mukaisesti yhdessä siitä, että vastasyntyneiden veritälplänäytteeseen perustuvassa seulontaprosessissa todettut seulontaprosessin laatuongelmat sekä tiedonkeruun heikkoudet korjataan terveydenhuollon ammattilaisten toiminnan (koulutus, vanhemmille tiedottaminen ja tiedon välittäminen sekä kirjaaminen) osalta.
2. Tuberkuloosin riskiryhmän BCG-rokotusten siirto noin kahden viikon iässä erillisellä rokotekäynnillä toteutettavaksi voidaan kansallisesti varmistaa siten, että rokotuskattavuus ei heikkene. Tämä edellyttää yhtenäistä tiedonkulkua riskiryhmän tunnistamisesta rokotuksen toteutumisen varmistamiseen. THL antaa BCG-rokotuksen toteuttamisesta kansallisen ohjeen.
3. SCID-seulonnan kansallista seulontarajaa lasketaan niin, että seulontanäytteen positiivinen ennustearvo on vähintään 10%, mikä edellyttäisi TREC raja-arvon laskemista vähintään 18:aan. Mahdollisuuksia edelleen tarkentaa jatkotutkimuksiin kutsuttavia tulee selvittää.

Lisäksi Palko kiinnittää huomioita selvitysraportissa todettuun ongelmaan, että nykyisin seulottavista taudeista 17/22 osalta ei ole tehty seulontakriteerien mukaista kansallista arviota ennen niiden lisäämistä seulontaohjelmaan. Nämä tulisi jatkossa arvioida.

Kansallisesta seulontojen ohjauksesta, laadunvalvonnasta ja raportoinnista sekä veritälplänäytteestä tällä hetkellä seulottavien tautien arviointitarpeesta ja uusien tautien lisäämisen edellytyksistä tehdään erillinen STM:n päätös.

8. Lisänäytön kerääminen ja suosituksen vaikutusten seuranta

Vastasyntyneiden veritälplänäytteestä tulee kerätä systemaattista ja sairaalakohtaista tietoa seuraavista asioista

1. seulontaan osallistuvien osuus
2. uusintänäytteiden määrä ja syy (uusi seulontanäyte vai laajemmat tutkimukset)
3. tunnistetut taudit ml. sellaiset, jotka eivät olleet seulonnan tavoitteita

Lisäksi olisi tärkeää selvittää jatkotutkimuksissa vääriksi positiivisiksi varmistuneiden seulontalöydösten aiheuttamaa mahdollista huolta sekä terveydenhuollon toimien tarvetta.