

Hyväksytty Palveluvalikoimaneuvoston kokouksessa 25.9.2020

## Palveluvalikoimaneuvoston suositus Vaikean sekamuotoisen immuunivajeen (SCID) seulonta vastasyntyneiden kantapäiverinäytteestä

### 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 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 parempi kuin 10%. Mahdollisuuksia edelleen vähentää 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.

## Termit ja lyhenteet

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

## Sisällys

Termit ja lyhenteet .....	2
1. Perusteet suosituksen laatimiseen .....	4
2. Suosituksen kohderyhmä.....	4
3. Arvioitava menetelmä .....	4
4. Vaikuttavuus ja turvallisuus sekä niihin liittyvät epävarmuustekijät .....	5
5. Kustannukset .....	7
6. Eettiset näkökulmat .....	7
7. Johtopäätökset .....	9
8. Yhteenvedo suosituksesta .....	10
9. Lisänäytön kerääminen ja suosituksen vaikutusten seuranta .....	10

## 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 aineenvaihduntatautiin seulontaohjelmaan. FinCCHTA tarjosi aiheita 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 seulontakriteerejä<sup>1</sup>. 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. SCIDin esiintyvyydeksi Suomessa on arvioitu noin 1:58 000 vastasyntyntä kohden. Tauti johtaa vakavaan infektoalitiuteen, 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 veritaplänäytteestä, joka otetaan lähes kaikilta vastasyntyneiltä, kun he ovat vähintään 48 tunnin ikäisiä. Verinäytteestä määritetään

---

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

STM051:00/2020  
VN/21679/2020

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

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

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

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

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

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

SCID-taudin seulonta perustuu sen lisäämiseen vuodesta 2015 käynnissä olevaan aineenvaihduntatautiin seulontaohjelmaan, jossa seulontanäyte otetaan vastasyntyneiden kantapäältä ja veritäplänäyte tutkitaan keskitetysti TYKSin yhteydessä toimivassa synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskuksessa (SASKE). Tästä seulonnasta käytetään suosituksessa lyhennettä veritäpläseulonta. STM edellytti 7.4.2014 yliopistosairaaloille lähettämässään kirjeessä, että yliopistosairaalat vastaavat laajennetun seulonnan suunnittelusta, ohjauksesta ja laadusta. Keskittämisasietus (582/2017) velvoittaa viiden yliopistosairaalan huolehtivan aineenvaihduntatautiin seulonnasta vastasyntyneiltä, niiden suunnittelusta ja yhteen sovittamisesta alueellisesti käsittäen jatkotutkimukset ja seulontaprosessin laadunvarmistuksen. Seulontasetuksessa (339/2011) puolestaan annetaan yleiset seulontojen suunnittelun, tiedottamisen ja arvioinnin periaatteet sekä todetaan, että Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitos seuraa ja arvioi yhteistyössä muiden alan toimijoiden kanssa käynnissä olevia seulontaohjelmia ja niissä käytettäviä menetelmiä.

STM051:00/2020  
VN/21679/2020

Veritäpläseulonnan kansallista toteutusta selvitetiin synnytys- ja lastensairaaloihin lähetetyn kyselyn avulla. Toteutuksessa esiintyi merkittäviä alueellisia eroja (katso valmistelumuistion kappaleet 3.1 ja 3.2, sivut 12-15). Koko seulontaprosessin laadun parantamiseksi tarvittavien toimenpiteiden tunnistamiseksi käynnistettiin erillinen selvitystyö<sup>2</sup> (katso valmistelumuistion kappale 4, sivut 24-25). Selvitysraportissa esitettyjen laadun varmistamiseksi tarvittavien toimenpiteiden toteutuminen on perusedellytys sille, että veritäpläseulontaan voidaan lisätä uusia tauteja.

SCID-seulonnan osalta seulontakriteerien toteutuminen on esitetty valmistelumuistiossa sivuilla 27-41. SCID-tauti on mahdollista seuloa vastasyntyneen veritäplästä ja taudin varmistavat jatkotutkimukset ovat saatavilla. Seulontakriteereitä tarkasteltaessa keskeinen ongelma liittyy nykyiseen seulontarajaan, jonka vuoksi seulontapositiivisten määrä on kohtuuttoman suuri. SCID taudin ennustetta parantava hoito on Suomessa saatavilla. Diagnoosin saanut lapsi jää sairaalaan suojaeritykseen, kunnes hoito on toteutettu.

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

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

Lapselle, jolla on SCID, ei voida antaa heikennettyjä, eläviä rokotteita, sillä ne voivat johtaa heillä vakavaan yleistautiin ja jopa kuolemaan. SCID-seulonta edellyttää tuberkuloosin riskiryhmässä olevien vastasyntyneiden (arviolta noin 10% vastasyntyneistä, riskiryhmien osuus vaihtelee sairaanhoitopiirien välillä) BCG-rokotuksen siirtämistä synnytysairaalaan noin kahden viikon iässä erillisellä rokotekäynnillä annettavaksi. Tällöin seulontavastaus on valmis ja SCID on poissuljettu (katso tarkemmin valmistelumuistion kappale 3.4, sivut 20-24). Imeväisen tuberkuloosi on erittäin vakava yleistauti. Sen hoito on kallista ja myös se voi johtaa lapsen kuolemaan. Tuberkuloosin esiintyvyys riskiryhmässä voi kasvaa, jos rokotekattavuus laskee. SCID-taudin lisääminen vastasyntyneiden veritäpläseulontaan edellyttää, että

---

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

riskiryhmän rokotekattavuus ei heikkene. THL määrittää tuberkuloosin riskiryhmään kuuluvat henkilöt ja ohjeistaa vastasyntyneiden BCG-rokotusten toteuttamisen.

## 5. Kustannukset

Kustannusvaikuttavuusanalyysissa SCID-seulonnan lisäämistä olemassa olevaan vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin seuloon verrattiin nykykäytäntöön, jossa järjestelmällistä seuloon ei järjestetä ja SCID tunnistetaan vasta taudin luonnollisen kulun myötä (katso valmistelumuistion kappale 3.3, sivut 15-20). Arviointi tehtiin terveydenhuoltojärjestelmän näkökulmasta, eikä siinä huomioitu muille kuin terveydenhuollolle koituvia kustannuksia. Arvion mukaan SCID-seuloon lisäisi terveydenhuollon kustannuksia, mutta sillä myös saavutettaisiin lisää elinvuosia aikaisemman diagnoosin ja hoitojen myötä. Nykytilanteeseen verrattuna SCID-seuloon aiheuttaisi arviolta 180 000 euron lisäkustannukset vuodessa. Varhaisemman diagnoosin ja SCID-potilaiden hoidon myötä saavutettaisiin samalla 12,2 lisäelinvuotta. Kustannusvaikuttavuussuhde olisi 14 286 euroa yhtä saavutettua lisäelinvuotta kohti. Seulonnan kustannusvaikuttavuuden kannalta keskeisiä epävarmuustekijöitä ovat SCIDin ilmaantuvuus Suomessa sekä SCIDin ja mahdollisten muiden seulonnessa havaittujen tautien (non-SCID) hoitokustannukset. Tapauksia on Suomessa toistaiseksi niin vähän, ettei rekisteriaineistoista saada luotettavia arvioita näistä, joten käytetyt tiedot perustuvat kansainväliseen kirjallisuuteen sekä asiantuntija-arvioihin. On kuitenkin huomioitava, että SCID-seulonnan kustannusvaikuttavuuden näkökulmasta merkittävin tekijä on seuloonkustannusten hinta. Pilottivaiheen aikana SCIDin seulonnessa ei ole aiheutunut kunnille erillistä kustannusta.

## 6. Eettiset näkökulmat

SCID-seulonnessa keskeiset eettiset kysymykset liittyvät nykyisen seuloonprosessin alueellisten laatuerojen korjaamisen tarpeisiin, seulonnessa tiedottamiseen, tietoiseen ja tietoon perustuvaan päätökseen osallistua seuloon, mahdollisten jatkotutkimusten aiheuttamaan huoleen ja väärin positiivisten osuuteen, väärän negatiivisen mahdollisuuden sekä taudin harvinaisuuden ja vakavuuteen.

Harvinaisten tautien seulonnessa yleisenä ongelmana on se, että seulonnessa tiedottavat eivät juuri ole kyseisiä sairauksia nähneet, mikä vaikeuttaa seulonnan tavoitteista kertomista ja täten myös tietoon perustuvaa osallistumispäätöstä. SCID olisi yksi tauti lisää vastasyntyneiden veritählynäytteestä nyt seuloon otettavien 22 harvinaisen taudin ryhmään, lisäksi seuloon otetaan hypotyreoosia eli kilpirauhasen vajaatoimintaa napaverinäytteestä. Harvinaisten tautien kohdalla seulonnessa kertominen voi tiedostamattomasti olla myös ohjailevaa ja seulonnan hyötyjä korostavaa, jotta osallistumishalukkuus kasvaisi.

Väärän positiivisen mahdollisuudesta ja sen merkityksestä kerrotaan yleensäkin seuloonohjelmien kohdalla hyvin vähän. Terveystieteiden tutkimusten mukaan todettiin, että veritählyseulonnessa väärän positiivisen

STM051:00/2020  
VN/21679/2020

mahdollisuutta ei juuri mainita, vaikka vääriä positiivisia esiintyy enemmän kuin todellisia tautitapauksia. Tällä hetkellä veritäplänäytteestä tehdyissä seulontatutkimuksissa positiivisia näytteitä on vuosittain noin 130 mutta kaikista seulontapositiivista näytteistä vain 6,6% on todellisia tautitapauksia. SCID-seulonnassa nykyisen SASKE:n käyttämän raja-arvon mukaan näitä lisätutkimuksiin kutsuttavia vääreksi positiiviseksi osoittautuneita tulisi vuosittain lisää noin 45 lasta (näistä sairaalahoidossa olevia enenaikaisena syntyneitä noin 15), jos syntyvyys olisi noin 50 000/vuosi.

Haasteellisimmissä tilanteissa lapsi voidaan joutua ottamaan sairaalaan suojaeristykseen, kunnes jatkotutkimukset ovat valmistuneet. Useimmiten vanhemmat voivat odottaa vastauksia lapsen kanssa kotona. Huoli vakavasta sairaudesta voi vaikuttaa pitkäkestoisesti vanhempien ja lapsen väliseen vuorovaikutukseen. On tunnistettu, että vakuutteluista huolimatta kaikki vanhemmat eivät pysty heti luottamaan siihen, että veritäplänäytteen jatkotutkimuksissa terveeksi todettu lapsi on varmasti terve. Tämä ilmiö on todennäköistä myös SCIDin kohdalla. Lapsen tarkkailu ja huoli pienistäkin oireista voi jatkua pitkään ja vaikuttaa niin vuorovaikutukseen kuin pystyvän vanhemmuuden kehittymiseen sekä lisätä terveydenhuollon käyntejä.

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

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

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



STM051:00/2020  
VN/21679/2020

## 7. Johtopäätökset

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

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

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

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

Tilanteessa, jossa veritäpläseulonta toimii laadukkaasti, olisi lisäelinvuoden kustannus n 14 800 €, jos SCIDin seulonta-analyysin hinta olisi noin 4€. Kustannusvaikuttavuuteen vaikuttaa eniten seulontatestin hinta, mutta myös SCIDin ilmaantuvuus. Jos ilmaantuvuus onkin vain 1:80 000, nousee lisäelinvuoden hinta 23 300 euroon. Kustannuslaskelmissa ei kuitenkaan ole huomioitu veritäpläseulonnan laadun varmistamiseksi tarpeellisia toimenpiteitä eikä BCG-rokotuksen siirrosta aiheutuvia kustannuksia. Seulontaprosessin laadun varmistamisesta aiheutuvat kustannukset on huomioitava arvioitaessa veritäpläseulonnan kustannusvaikuttavuutta kokonaisuutena. SCID-seulonnan kustannusvaikuttavuuteen vaikuttaa sen sijaan itsenäisesti se, aiheutuuko BCG-rokotuksen siirrosta synnytyssairaalaan erilliselle poliklinikkakäynnille lisäkustannuksia ja voidaanko riskiryhmän rokotuskattavuus taata. THL arvioi, että rokotuskattavuuden heikkeneminen voisi johtaa yhden pikkulapsen sairastumiseen 2 vuoden välein. Vuosina 2005–2018 erikoissairaanhoidon päätyneen tuberkuloositapauksen (alle 5v) keskimääräiset

STM051:00/2020

VN/21679/2020

sairaalakustannukset olivat kahden vuoden ajalta 13 900 - 21 400 euroa tapausta kohti, valtaosa kustannuksista toteutui ensimmäisenä hoitovuotena. Avohoidon lääkehoitokustannukset ovat vain 160-400 €, jos se voidaan toteuttaa ilman valvontaa. Tuberkuloosin riskiryhmään kuuluu 10% vastasyntyneistä, joten rokottamisen ajankohdan siirrosta aiheutuva lisäkustannus tai merkittävä rokotuskattavuuden heikentyminen ja tuberkuloosin ilmaantuvuuden kasvu voi johtaa SCID-seulonnan kustannusvaikuttavuuden heikentymiseen.

## 8. Yhteenveto suosituksesta

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

4. 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.
5. 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.
6. SCID-seulonnan kansallista seulontarajaa lasketaan niin, että seulontanäytteen positiivinen ennustearvo on parempi kuin 10%. Mahdollisuuksia edelleen vähentää jatkotutkimuksiin kutsuttavien määrää 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.

## 9. Lisänäytön kerääminen ja suosituksen vaikutusten seuranta

Vastasyntyneiden veritäplänäytteestä tulee kerätä systemaattista ja sairaalakohtaista tietoa seuraavista asioista

1. seulontaan osallistuvien osuus
2. uusintänäytteiden määrä ja syy (uusi seulontanäyte vai laajemmat tutkimukset)

STM051:00/2020  
VN/21679/2020

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.