

UITTO JOHANNA: Kantapäästä otettavasta ihopistoverinäytteestä tehtävä synnyntäisen hypotyreoosin seulonta: käytettävien päätösrajojen määrittäminen ja menetelmän vertailu napaveriseulontaan
Syventävien opintojen kirjallinen työ, 24 s.
Kliininen kemia
Huhtikuu 2016

Tutkimuksen tavoitteena oli määrittää tyreotropiinin ja tyroksiinin pitoisuuksiin vaikuttavia tekijöitä, laskea analyyttipitoisuuksien päätösrajat käytettäessä kantapäästä otettavaa ihopistoverinäytettä ja verrata tämän seulontamenetelmän tehokkuutta napaveriseulontaan.

Vanhemmat saivat ilmoittaa vastasyntyneen lapsensa vapaaehtoisesti tutkimukseen (NeoPilot), jossa 2-5 vuorokauden ikäiseltä lapselta otettiin kantapäästä verinäyte, josta analysoitiin tyreotropiini- ja tyroksiinipitoisuudet, sekä muita analyyttejä, joita tässä tutkimuksessa ei tarkasteltu. Analyysien tekemisessä käytettiin PerkinElmer 1420 Multilabel Counter Wallac VICTOR2D (VICTOR2D)- ja Genetic screening processor (GSP)-analysaattoreita. Tässä tutkimuksessa päätösrajat on laskettu nykyisin käytössä olevalle laitteelle (GSP).

Tyreotropiini- ja tyroksiinipitoisuuksiin vaikuttavia tekijöitä selvittäessä käytettiin 22 329 vastasyntyneen aineistoa, josta VICTOR2D-laitteella oli analysoitu 20 893 ja GSP-laitteella 1436 lapsen tulokset. Määrittäessä päätösrajoja ja verrattaessa kantapäästä otettavasta ihopistoverinäytteestä tehtävää seulontaa napaveriseulontaan vertailuun käytettiin Tyksissä 17.8.2007-31.12.2012 syntyneistä lapsista (26 745 kpl) kerättyä aineistoa.

Tyreotropiinin pitoisuus ei korreloinut merkittävästi raskauden keston, syntymäpainoon tai näytteenottoikään. Tyroksiinin pitoisuus korreloi positiivisesti syntymäpainoon ja raskauden keston.

Kantapäästä otettavasta ihopistoverinäytteestä tehtävän hypotyreoosin seulonnan päätösrajaksi asetettiin TSH ≥ 9 mU/l, jolloin seulonnan herkkyys oli 100 % ja tarkkuus 99,86 %. Napaveriseulonnan herkkyys oli 100 % ja tarkkuus 99,3 %. Negatiivinen ennustearvo oli kummassakin seulontamenetelmässä 100 %. Napaveriseulonnassa vastasyntyneistä 0,71 % ylitti päätösrajan ja näistä tuloksista 91,6 % oli vääriä positiivisia. Valitulla päätösrajalla ihopistoverinäytteestä tehtävässä seulonnassa päätösrajan ylitti 0,21 % ja näistä tuloksista 66,7 % oli vääriä positiivisia.

Tyroksiinipitoisuuden määrittäminen vastasyntyneiltä ei tutkimuksen perusteella kannata. Sen mittaamista kantapäästä otettavista ihopistoverinäytteistä kuitenkin jatketaan sentraalisen hypotyreoosin päätösrajan määrittämistä varten aineiston kasvaessa.

Kantapäästä otettavasta ihopistoverinäytteestä tehtävä seulonta on tehokkaampi seulontamenetelmä kuin napaveriseulonta.

Asiasanat: synnyntäinen kilpirauhasen vajaatoiminta, vastasyntyneiden seulonta