

SKRINING UROĐENIH BOLESTI METABOLIZMA KOD NOVOROĐENČADI

NEWBORN SCREENING

Zadovoljstvo nam je da Vam ponudimo analizu NEWBORN SCREENING koju radimo u saradnji sa najvećom laboratorijom u Evropi – SYNLAB HOLDING GmbH čije je sedište u Nemačkoj a u svom sastavu broji 300 laboratorija u preko 20 zemalja u Evropi, uključujući i Tursku, Saudijsku Arabiju i Dubaji.

Newborn screening je vrlo komforna dijagnostička metoda, kojom se neposredno posle rođenja mogu dokumentovati bolesti metabolizma kao i hormonalne bolesti. Uzorkovanjem krvi iz pete u roku od 36h od rođenja, na filter-papir, dobijate informacije o sledećim analizama:

CODE	IME ANALIZE	UZORAK
TSHN	fTSH neonatal	Suva kap krvi
GALN	Galactose	Suva kap krvi
GALUT	Galactose-1-P-Uridyl-Transferase	Suva kap krvi
HPROGN	17-OH Progesterone	Suva kap krvi
PHALN	Phenylalanin	Suva kap krvi
BIOT	Biotinidase	Suva kap krvi
ACARN	Acylcarnitines	Suva kap krvi
ASN	Amino acids	Suva kap krvi
G6PDN	Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase	Suva kap krvi
TRYPN	Trypsin neonatal <i>nije deo standardnog newborn screeninga, molim vas poručiti posebno</i>	Suva kap krvi
HBELN	Hb Elektrophoresis <i>nije deo standardnog newborn screeninga, molim vas poručiti posebno</i>	Suva kap krvi

Ovo je osnovni „paket“, međutim možete dodati parametre koji su Vama potrebni. Više informacija o ostalim parametrima možete dobiti na web stranici www.synlab.com (parameter index).

Precizno i tačno uzimanje uzorka je važan najvažniji korak u procesu Newborn screeniniga. Molimo Vas da pogledate smernice i Uputstvo za uzimanje uzorka, kako bi bili sigurni da je vaš uzorak je uzet ispravno.

- Idealno vreme za uzimanje uzorka je između 36-48 sati starosti novorođenčeta.
 - Newborn screening nije validan posle 14 dana posebno za skrining poremećaja beta-oksidacije (MCADD, LCHADD, VLCADD).
 - Ako novorođenče izvršen pre 36 sati života, ponavlja uzorak treba uzeti što pre. Kritično bolesna novorođenčad moraju biti testirani pre 36 sati života. Ukoliko je novorođenče na transfuziji, ključno je uzeti uzorak pre 36 sati i to pre transfuzije. Skrining treba kontrolisati 3 dana nakon poslednjeg transfuzije.
 - Ukoliko je inicijalni skrining uzet pre transfuzije kod novorođenčeta starijeg od 36 sati života, ponavljanje uzorkovanja nije potrebno.
 - Krv iz pupčane vrpce je neprihvatljiv uzorak za Newborn screening.
 - Izuzetno je važno da posle uzimanja uzorka, suv filter-papir bude tokom 1 sata na sobnoj temperaturi (sprečavanje termalnog grejanje utiče jer smanjuje enzimsku aktivnosti).
-
- Cena ovog osnovnog skrininga je 24.000,00 dinara. U ovaj „paket“ ulaze sve gore navedene analize osim Hb Elektroforeze i neonatalnog Tripsina.
 - Svaki sledeći parametar se posebno naplaćuje i cene su na upit.
 - Rezultat se dobija u roku od 7 dana po dolasku uzorka u našu laboratoriju.

Za sva dodatna pitanja, savete ili konsultacije možete nas dobiti na telephone naše CENTRALNE LABORATORIJE koja radi NON-STOP 00-24H, a nalazi se na Slaviji, Kneginje Zorke 30, 011/244-1551 ili 063/214-035, i na još 10 lokacija koje možete videti na našoj web strani www.aqualab.rs

STRUČNI TIM AQUALAB Plus LABORATORIJA:

Načelnik laboratorije za biohemiju i hematologiju
Mr. Ph Dragana Milić – *medicinski biohemičar*

Načelnik laboratorije za mikrobiologiju
Prof. Dr Milena Švabić-Vlahović – *spec. mikrobiologije*

Načelnik laboratorije za genetiku
Dr Tanja Lalić – *molekularni biolog*

Načelnik laboratorije za histopatologiju
Doc. Dr Dejan Oprić – *spec. histopatologije*



SKRINING NOVOROĐENČADI NEWBORN SCREENING



Prevenција: Jednostavna metoda - trajno dejstvo

O čemu se radi kod ovih ispitivanja? Ukoliko se ne leče, bolesti vezane za metabolizam ili hormone koje su ustanovljene putem Newborn screeninga, mogu u najvećem broju slučajeva da dovedu do teških oštećenja različitih organa, a posebno do nepravilnog razvoja mozga. U ranom periodu posle rođenja, ta oboljenja se ne mogu klinički utvrditi. Ukoliko se novorođenče ne testira, često se tipični znaci prepoznaju tek u period prvih godina života. Da bi se sprečila trajna oštećenja, od velikog je značaja da se sa terapijom započne u prvim danima života. Zahvaljujući skriningu novorođenčadi i najmodernijim metodama, neposredno posle rođenja mogu se dokumentovati bolesti metabolizma i hormonalne bolesti za kojima se traga. Potrebno je izvršiti samo nekoliko analiza na uzorku krvi koja se detetu vadi iz pete, trećeg ili četvrtog dana po rođenju.

Uzorci se šalju na filter papiru u našu laboratoriju gde ih ispitujemo na određene bolesti.

Bolesti za kojima se traga

1. FENILKETONURIJA (PKU)

Ukoliko se ova bolest metabolizma ne leči, tada u najvećem broju slučajeva kod deteta u odrastanju dovodi do teških oštećenja mozga. Ukoliko se nasuprot tome bolest prepozna u prvim nedeljama života i pristupi odgovarajućoj terapijskoj dijeti, dete ostaje zdravo. Aminokiselina fenilalanin koja se unosi hranom, a koja je normalni sastavni deo svih životinjskih i biljnih proteina, u slučaju PKU ne može u telu normalno da se preradi. Nastaju proizvodi metabolizma koji su štetni za mozak.

Specijalna ishrana sadrži malu količinu fenilalanina, čime se sprečavaju posledice bolesti. Bolest može biti različitog stepena intenziteta i javlja se kod jednog deteta od otprilike 10.000 novorođene dece.

2. HIPOTIREOZA

Kod hipotireoze, urođene disfunkcije štitne žlezde, nedostatak hormona štitne žlezde dovodi do usporavanja svih procesa metabolizma i time do teških posledica u fizičkom i psihičkom razvoju.

Ukoliko se ubrzo nakon rođenja započne sa unošenjem nedostajućeg hormona u obliku tablete, tada se obezbeđuje normalizacija metaboličkih procesa i time nesmetan razvoj deteta. Hipotireoza je dosta učestala i pojavljuje se kod jednog deteta od 4.000 novorođene dece.

3. MANJAK DEHIDROGENAZE TIPa Medium-Chain-Acyl-Coa (MCAD manjak)

MCAD manjak predstavlja urođenu smetnju u razgradnji masnih kiselina u masnom tkivu. Ova bolest nastupa tek kada u toku dužeg posta, povraćanja, proliva i temperature – na primer kod banalnih infekcija koje su česte kod dece – telo počne da troši rezerve masti. Tada dolazi do pospanosti, mučnine, pada nivoa šećera, napada grčeva i kome. Ukoliko se ne prepozna, prva kriza se često završava smrću i podseća na „iznenadnu dečju smrt“.

Uz pravilne mere prevencije – izbegavanje dužih perioda posta i uzimanje hrane sa dovoljno ugljenih hidrata, naročito kod infekcija sa temperaturom – prognoze su odlične. MCAD manjak se pojavljuje kod jednog novorođenčeta od 15.000 novorođene dece.

4. GALAKTOZEMIJA

Novorođenčad sa galaktozemijom ne podnose laktozu. Ishrana zasnovana na mleku dovodi kod njih do teških oštećenja jetre, bubrega i mozga kao i do oštećenja vida.

Ukoliko se pak bolest prepozna u prvim danima života i pristupi odgovarajućoj terapijskoj dijeti, dete ostaje zdravo. Terapija se sastoji u strogom izbegavanju galaktoze, sastavnog dela laktoze, koja se nalazi u majčinom mleku, kravljem mleku i drugim životnim namirnicama. Ovaj poremećaj se pojavljuje kod jednog od 40.000 novorođene dece. Pored klasičnog, postoje još dva oblika galaktozemije koja su ipak ređi i manje ozbiljni.

5. ADRENOGENITALNI SINDROM (AGS)

U slučaju AGS-a, nadbubrežne žlezde stvaraju suviše malo kortizola. Kod infekcija sa temperaturom pojavljuju se opasne krize uz pad nivoa šećera i gubitak soli. Povećanim lučenjem muških polnih hormona, spoljni genitalni organi kod obolelih devojčica dobijaju muški oblik. Kod dečaka genitalni organi ostaju normalni ali i kod njih dolazi do preuranjenog puberteta koji prouzrokuje mali rast i neplodnost. Terapija je jednostavna: Nedostajući hormoni se unose u obliku tableta. Ukoliko se sa terapijom započne odmah po rođenju, neće doći do oštećenja. Ovaj poremećaj se pojavljuje kod jednog od 9.000 novorođenčadi.

6. MANJAK BIOTINIDAZE

Ovaj poremećaj dovodi do različitih, delimično teških oštećenja i eventualno i do smrti deteta. U normalnim uslovima, enzim biotinidaza oslobađa vitamin biotin (vitamin B7) iz njegovog vezanog oblika i time ga telu ponovo stavlja na raspolaganje. U slučaju oboljenja, vitamin se gubi. Međutim, biotin je od životne važnosti za funkcionisanje različitih enzima važnih za metabolizam. I u ovom slučaju se oštećenja mogu izbeći uz blagovremenu dijagnozu i neodložnu terapiju. Terapija manjka biotinidaze ne predstavlja nikakav problem. Sastoji se od jedne tablete biotina dnevno. Oboljenje je otprilike često koliko i galaktozemija.

7. CISTIČNA FIBROZA (CF)

U slučaju CF-a postoji poremećaj kod razmene soli u ćelijama.

Kao posledica toga, sekreti u disajnim putevima i gušterači su suviše viskozni. To dovodi do hroničnog zapaljenja disajnih puteva i lošeg napredovanja, što bez terapije dovodi do teškog oboljenja. Poznati su i blaži oblici koji se ponekad otkriju tek kod odraslih osoba. Uz intenzivnu inhalaciju, disajnu fizioterapiju i odgovarajuću ishranu sa unošenjem enzima za varenje i vitamina koji učestvuju procesu razlaganja masti, mogu se izbeći nepotrebne hospitalizacije i omogućiti bolje napredovanje. CF predstavlja najčešće urođeno oboljenje metabolizma i pojavljuje se kod oko 2.500 novorođene dece.