



## **Screening novorođenčadi**

**Neugeborenen Screening**

**Dépitage Néonatal**

**Screening Neonatale**



### **Preventiva: jednostavna metoda – dugotrajni učinak**

O čemu je riječ kod ovih pretraga? Ako se ne liječe, metabolički i hormonalni poremećaji, koje obuhvataju preventivne pretrage novorođenčadi (screening), u većini slučajeva dovode do teških oštećenja različitih organa, a naročito negativno utiču na razvoj mozga. Ove se bolesti, doduše, klinički ne mogu utvrditi odmah po rođenju: ako novorođenče nije testirano, tipični znakovi bolesti se često raspoznaju tek u toku prve godine života. Za zaštitu od trajnih oštećenja, početak tretmana u prvim danima života je od velike važnosti.

Zahvaljujući preventivnim pretragama novorođenčadi (screening) moguće je modernim metodama već nakon rođenja potvrditi postojanje metaboličkih i hormonalnih poremećaja, koji se ispituju. Za to je potrebno samo nekoliko kapi krvi, koja se djetetu uzima iz pete trećeg ili četvrtog dana po rođenju. Kapi krvi se na trakama filter papira šalju u naš laboratorij, gdje ih testiramo na sljedeće bolesti.



## Historijski pregled

U Švicarskoj kao i u većini zemalja Evrope vrši se pregled svih novorođenčadi, do sada oko 80 000 godišnje, na izvjesne urođene metaboličke i hormonalne poremećaje. Zahvaljujući inicijativi pedijatarata, ali i oduševljenoj saradnji akušera, babica i sestara na odjelima za novorođenčad, bilo je moguće cjelokupni švicarski program od 60-ih godina dovesti na današnji nivo izvrsne kvalitete. Male troškove ovog sistematskog pregleda (screening) preuzimaju zdravstvena osiguranja u okviru paketa osnovnih usluga.

## Bolesti na koje se vrši testiranje

### 1. Fenolketonurija (PKU)

Ukoliko se ne liječi, ovaj metabolički poremećaj u većini slučajeva vodi ka teškim oštećenjima mozga kod djeteta u razvoju. Tada je ono upućeno na doživotno staranje i njegu. Međutim, ako se bolest otkrije u prvim sedmicama života i tretira odgovarajućom dijetom, dijete ostaje zdravo. Aminokiselina fenilalanin, normalan sastavni

dio svih životinjskih i biljnih bjelanjčevina, koje se unose hranom, se kod PKU u tijelu ne može normalno preraditi. Nastaju proizvodi metabolizma koji su otrovni za mozak. Specijalna ishrana sadrži samo mali dio fenilalanina i na taj način se posljedice bolesti mogu spriječiti.

Bolest se javlja u različitim stepenima težine kod jednog od 8000 novorođenčadi.

### 2. Hipotireoza

Kod hipotireoze, urođene smanjene funkcije štitne žlijezde, nedostatak hormona štitne žlijezde dovodi do usporavanja svih procesa metabolizma i time do teškog pogoršanja tjelesnog i duhovnog razvoja. Međutim, ako se neposredno nakon rođenja hormon, koji nedostaje, dnevno nadoknadi u vidu tablete, zagarantovano je normalizovanje procesa metabolizma i samim tim zdrav razvoj djeteta.

Hipotireoza je zaista česta, pogađa jedno od 3500 novorođenčadi.

### 3. Manjak srednjelančane acil-CoA dehidrogenaze (Manjak MCAD-a)

Manjak MCAD-a je urođeni poremećaj razgradnje masnih kiselina u masnom tkivu. Ova se bolest javlja tek kada tijelo kod dugog gladovanja, povraćanja, diareje i temperature – npr. kod čestih banalnih infekcija u dječijem dobu – treba posegnuti za rezervama masti: tada se javlja pospanost, mučnina, pad nivoa šećera u krvi, napadi grčeva i koma. Ako se bolest ne prepozna, prva kriza često završava smrtnim ishodom i podsjeća na „iznenadnu smrt dojenčadi“.

Pravim preventivnim mjerama – izbjegavanjem dugih perioda gladovanja i unosom hrane bogate ugljikohidratima, prije svega kod infekcija praćenih temperatu-

rom – prognoza je odlična. Manjak MCAD-a pogađa jedno od 10 000 novorođenčadi.

### 4. Galaktozemija

Novorođenčad oboljela od galaktozemije ne podose mliječni šećer. Ishrana s mlijekom kod njih dovodi do teških oštećenja jetre, bubrega i mozga i negativno utiče na vid. Neka djeca ipak umiru. Međutim, ako se bolest otkrije u prvim danima života i tretira odgovarajućom dijetom, dijete ostaje zdravo.

Tretman se sastoji od strogog izbjegavanja galaktoze, sastavnog dijela mliječnog šećera, koji se nalazi u majčinom mlijeku, kravljem mlijeku i drugim živežnim namirnicama.

Poremećaj pogađa jedno od 55 000 novorođenčadi. Pored klasičnih postoje i dva druga oblika galaktozemije, koja su međutim rjeđa i manje ozbiljna.

### 5. Adrenogenitalni sindrom (AGS)

Kod AGS-a se u kori nadbubrežne žlijezde stvara premalo kortizola. Kod infekcija praćenih temperaturom dolazi do opasnih kriza uz pad nivoa šećera u krvi i gubitkom soli.

Poremećajem uzrokovano povišeno lučenje muških spolnih hormona kod pogođenih djevojčica dovodi do poprimanja

karakteristika muških vanjskih spolnih organa. Kod dječaka su spolni organi doduše normalni, međutim, i kod njih nastupa rani pubertet, koji dovodi do patuljastog rasta i neplodnosti.

Terapija je jednostavna: hormoni koji nedostaju se nadoknađuju u vidu tableta. Ako se s terapijom počne neposredno nakon rođenja, ne dolazi do oštećenja.

Poremećaj pogađa jedno od 9000 novorođenčadi.

## 6. Manjak biotinidaze

Ovaj poremećaj dovodi do različitih, dijelom veoma teških oštećenja i pod određenim okolnostima čak i do smrti djeteta. Encim biotinidaza u normalnim okolnostima oslobađa vitamin biotin iz njegovog vezanog oblika i time ga čini opet dostupnim za tijelo. Suprotno tome, kod bolesti dolazi do gubitka vitamina. Biotin je od životne važnosti za funkciju različitih enzima metabolizma.

I ovdje se ranom dijagnozom i trenutnom terapijom mogu spriječiti oštećenja. Treatment manjka biotina nije problematičan. Sastoji se od dnevnog uzimanja jedne tablete biotina.

Bolest je otprilike jednako česta kao i galaktozemija.

## 7. Cistična fibroza (CF)

Kod cistične fibroze postoji poremećaj razmjene soli u ćelijama. Kao posljedica toga sekreti u disajnim putevima i gušterači su previskozni. To dovodi do hronične upale disajnih puteva i lošem napretku, što, ako se ne liječi dovodi do teškog oboljenja. Poznati su i lakši oblici, koji se povremeno otkrivaju tek u odrasloj dobi.

Uz intenzivne inhalacije, respiratornu fizioterapiju i odgovarajuću prehranu uz uzimanje probavnih enzima i vitamina topivih u masnoći, mogu se izbjeći nepotrebne hospitalizacije i omogućiti bolji napredak.

Cistična fibroza je najčešća urođena metabolička bolest i pogađa jedno od 2500 novorođenčadi.

## 8. Glutarna acidemija tip 1 (GA-1)

Kod ove bolesti metabolizma organizam ne može normalno da preradi aminokiseline lizin i triptofan, normalne sastavne dijelove svih životinjskih i biljnih bjelančevina. Kao posljedica dolazi do stvaranja produkata metabolizma otrovnih za mozak. Pogođena djeca kao novorođenčad uglavnom još ne ispoljavaju nikakve simptome. Bez terapije većina djece ima uvećanu glavu, a tokom vremena dolazi do zastoja u razvoju i diskretnih poremećaja u kreta-

nju. U uzrastu od 3 mjeseca do 3 godine dolazi do akutnih metaboličkih kriza koje mogu dovesti do trajnih poremećaja kretanja i najtežih oblika invalidnosti, a izavi-vač su često banalne infekcije. Posebno dijatom i supstitucijom L-karnitina GA-1 se može dobro tretirati. Radi izbjegavanja metaboličkih kriza u prvim godinama života već kod banalnih infekcija uključuje se stacionarna terapija urgentne medicine.

## 9. Bolest mokraće kao javorov sirup (MSUD)

Bolest mokraće kao javorov sirup (takođe poznata kao MSUD) je urođeni poremećaj metabolizma kod kojeg pojedini sastojci bjelančevina (takozvane aminokiseline leucin, izoleucin i valin) u organizmu ne mogu biti pravilno prerađeni. Kao posljedica u organizmu se gomilaju otrovni materijali koji mogu dovesti do rapidnog pogoršavanja stanja novorođenčeta. Posebno je opasna moguća pojava otoka mozga koja može da izazove komu. Neliječena, ova bolest može izazvati smrt. Poznate su i blaže forme kod kojih su pacijenti manje pogođeni.

MSUD se može dobro tretirati posebnim režimom ishrane. Pacijenti kod kojih se ova bolest otkrije pri skriningu novorođenčadi imaju dobru prognozu.

## 10. Teška kombinovana imunodeficijencija (SCID) i teška limfopenija T ćelija

Kod teške kombinovane imunodeficijencije (SCID) i kod teške limfopenije T ćelija, postoji poremećaj u stvaranju T ćelija. Kao posljedica toga može brzo doći do infekcija opasnih po život i izraženog poremećaja u napredovanju. Ako se ne liječi, SCID i teška limfopenija T ćelija mogu dovesti do smrti. Poznati su i blagi oblici, koji stvaraju manje poteškoća. SCID i teška limfopenija T ćelija mogu se izliječiti transplantacijom matičnih ćelija. Pacijenti koji budu otkriveni skriningom novorođenčadi, imaju dobru prognozu.

Alle Kreise gleichmäßig und vollständig mit einem Blutstroch durchdrücken. Rückseite darf nicht weiss bleiben. Imbiber tous les cercles régulièrement et complètement avec goutte de sang. le verso ne doit pas rester blanc.

Kisbeeiliste falls vorhanden / Étiquette collante si disponible

524001 0208

01 524001 0208

1. Test / 1er test:  Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe:

Geburtsdatum / Date de naissance:

Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang:

Uhrzeit / Heure:

Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse:

Transfusionsdatum / Date de la transfusion:

Geburtsdatum / Date de naissance:

Geburtsgewicht (g) / Poids de naissance (g):

Mutter-, Pulvermilch / Lait maternel, artificiel: ja / oui  nein / non

Medikamente, Bemerkungen / Médicaments, Remarques:

Zürich, Postfach, 8032 Zürich, 044 266 73 87

## Praktični tok preventivnih pretraga novorođenčadi (screening)

Osušeni uzorak krvi na filter papiru šalje se nama, u švicarski screening-laboratorij u Cirihu. Rezultat se dobije za nekoliko dana: ukoliko je test negativan, što je slučaj kod većine djece, roditelji se ne obavještavaju i ne trebaju se brinuti da njihovo dijete ima jednu od gore navedenih bolesti.



Ako u suprotnom utvrdimo neobičan nalaz, preko klinike za porod, pedijataru ili najbliže klinike stupa se u kontakt s roditeljima, da bi se mogle sprovesti daljnje pretrage. Ipak prvi neobičan nalaz još ne znači da dijete stvarno boluje od jedne od navedenih bolesti. Naime, kod mnogo djece se kod druge pretrage pokaže da je sve normalno. Tek kada se produbljenim analizama dijagnoza sa sigurnošću potvrdi, što uglavnom uspijeva za nekoliko dana, neodložno se počinje s tretmanom. Daljnji postupak kod neophodnog cjeloživotnog tretmana se planira s predijatrima, najbližom klinikom za dječije bolesti kao i specijalistima nadležnog centra za metaboličke i hormonalne poremećaje.

Svi rezultati testa kao i preostali materijal uzorka krvi se dugoročno čuvaju kod nas u screening-laboratoriju. Ukoliko o novonastaloj bolesti kasnije bude pitanja koja se mogu razjasniti pretragama ovog uzorka, ordinirajući lječnik od nas može zatražiti isti. Screening-laboratorij dio preostalog materijala može upotrijebiti u neprepoznatljivom, anonimnom obliku i za provjeru kvaliteta pretrage kao i razvoj novih metoda pretrage.

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 044 266 77 33  
Fax 044 266 81 10  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

Ovu uslugu pruža



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**

Das Spital der  
Eleonorenstiftung