



Screening Novorođenčadi

Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale



Prevenција: Jednostavna metoda – dugotrajni učinak

O čemu se radi kod ovih pretraga?

Ako se ne liječe, metabolički i hormonalni poremećaji utvrđeni tokom screeninga novorođenčadi dovode do teških oštećenja različitih organa, posebno negativno utječu na razvoj mozga ili dovode do teških infekcija. Ove se bolesti ne mogu klinički utvrditi odmah nakon rođenja. Ako novorođenče nije testirano, tipični znakovi bolesti se raspoznaju tek u toku prvih mjeseci ili prve godine života i terapija započinje sa zakašnjenjem. Radi prevencije od trajnih

oštećenja je početak terapije u prvim danima života od velike važnosti. Zahvaljujući screeningu novorođenčadi moguće je pomoću najmodernijih metoda ustanoviti urođene metaboličke bolesti i hormonalne poremećaje kratko nakon rođenja, koje se i pokušavaju otkriti. Za to je potrebno samo nekoliko kapi krvi koja se uzima djetetu iz pete trećeg ili četvrtog dana nakon rođenja. Na trakama filter-papira se kapi krvi šalju u naš laboratorij gdje ih testiramo na sljedeće bolesti.

Historijski pregled

U Švicarskoj, kao i u većini evropskih zemalja, pregled se vrši kod sve novorođenčadi, trenutno oko 87 000 godišnje, na izvjesne urođene metaboličke i hormonalne poremećaje. Zahvaljujući inicijativi pedijatričara i pedijatarata, ali i zahvaljujući izvrsnoj suradnji akušera, babica i medicinskih se-

stara/tehničara, bilo je moguće cjelokupni švicarski program od 60-ih godina dovesti na današnji nivo izvrsne kvalitete. Niske troškove ovog sistematskog pregleda (screeninga) pokrivaju zdravstvena osiguranja u okviru osnovnog osiguranja.



Bolesti na koje se vrši testiranje

1. Fenilketonurija (PKU)

Ova metabolička bolest, ukoliko se ne liječi, u većini slučajeva dovodi do oštećenja mozga s teškim posljedicama kod djeteta u razvoju. Tada je ono upućeno na doživotno staranje i njegu. Međutim, ako se ta bolest prepozna u prvim tjednima života i tretira odgovarajućom dijetom, dijete ostaje zdravo. Aminokiselina fenilalanin, normalni sastavni dio svih životinjskih i biljnih bjelančevina koje se unose hranom, se kod PKU ne može normalno preraditi u tijelu. Nastaju metabolički proizvodi koji su otrovni za mozak. Posebna dijeta sadržava samo vrlo mali udio fenilalanina, čime se sprječavaju posljedice bolesti. Bolest se pojavljuje u različitim stupnjevima težine kod jednog od 8000 novorođenčadi.

2. Hipotireoza

Kod hipotireoze, urođene disfunkcije štitnjače, nedostatak hormona štitnjače dovodi do usporavanja svih procesa metabolizma, a time i do teških poremećaja u fizičkom i psihičkom razvoju. Međutim, ako se taj hormon ubrzo nakon rođenja počne svakodnevno uzimati, tada je normalizacija metaboličkih procesa i time nesmetan razvoj djeteta garantiran. Hipotireoza je poprilično česta i pojavljuje se kod jednog od 3500 novorođenčadi.

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

Manjak MCAD-a je urođeni poremećaj razgradnje masnih kiselina u masnom tkivu. Ova se bolest tek pojavljuje nakon dugog posta, povraćanja, proljeva i viso-

ke temperature – na primjer kod banalnih infekcija koje su česte kod djece – kada tijelo treba posegnuti za rezervama masti: tada se javljaju pospanost, mučnina, pad nivoa šećera u krvi, napadi grčeva i koma. Ako se bolest ne prepozna, prva kriza često završava smrtnim ishodom.

Uz prave preventivne mjere – izbjegavanjem dugih razdoblja posta i uzimanje hrane s dovoljno ugljikohidrata, pogotovo kod infekcija s visokom temperaturom – prognoza je odlična.

Manjak MCAD se pojavljuje kod jednog novorođenčeta od 10 000 novorođene djece.

4. Galaktosemija

Novorođenčad s galaktosemijom ne podnose laktozu. Prehrana s mlijekom kod njih dovodi do teških oštećenja jetre, bubrega i mozga te do pogoršanja vida. Neka djeca čak i umiru. Međutim, ako se bolest otkrije u prvim danima života i tretira odgovarajućom dijetom, dijete ostaje zdravo.

Terapija se sastoji od strogog izbjegavanja galaktoze, sastavnog dijela laktoze, koja se nalazi u majčinom mlijeku, kravljem mlijeku i drugim živežnim namirnicama.

Ovaj poremećaj pogađa jedno od 55 000 novorođenčadi. Osim klasičnog oblika galaktosemije, postoje još i druga dva oblika koji su ipak rjeđi i manje ozbiljni.

5. Adrenogenitalni sindrom (AGS)

Kod AGS-a se u kori nadbubrežne žlijezde stvara premalo kortizola. U slučaju infekcija s visokom temperaturom pojavljuju se opasne krize s hipoglikemijom 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 dođuše normalni, ali kod njih nastupa rani pubertet koji dovodi do patuljastog rasta i neplodnosti. Terapija je jednostavna: hormoni koji nedostaju se nadoknađuju u obliku tableta. Ako se s time započne ubrzo nakon rođenja, ne dolazi ni do kakvih oštećenja. Ovaj poremećaj pogađa jedno od 9000 novorođenčadi.

6. Manjak biotinidaze

Ovaj poremećaj dovodi do različitih, djelom vrlo 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 neposrednom terapijom mogu spriječiti oštećenja. Tretman manjka biotina nije problemati-

čan. Sastoji se od dnevnog uzimanja jedne tablete biotina. Bolest je otprilike jednako česta kao i galaktosemija.

7. Cistična fibroza (CF)

Kod CF-a postoji poremećaj izmjene soli u stanicama. Kao posljedica toga, sluz u dišnim putevima i u gušterači postaje gusta i žitka. To dovodi do kronične upale dišnih puteva i slabog rasta, što, ukoliko se ne liječi, dovodi do teške bolesti. Poznati su i blaži oblici, koji se slučajno tek otkrivaju u odrasloj dobi. S intenzivnim inhalacijama, fizioterapijom udisanja i odgovarajućom prehranom uz davanje probavnih enzima i vitaminima topivim u mastima mogu se izbjeći nepotrebna hospitalizacija i omogućiti bolje nepredovanje. CF je najčešće urođeno oboljenje metabolizma i pogađa otprilike jedno od 3000 novorođenčadi.

8. Glutarna acidurija tip 1 (GA-1)

Kod ove bolesti metabolizma organizam ne može normalno prerađivati 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 pokazuju nikakve simptome. Bez terapije većina djece ima uvećanu glavu, a tokom vremena dolazi do zastoja u razvoju i diskretnih poremećaja u kretanju. 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 izazivač 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 hitne medicine.

9. Bolest mokraće kao javorov sirup (MSUD)

Bolest mokraće kao javorov sirup (također 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 se u organizmu gomilaju otrovni materijali koji mogu dovesti do vrlo brzog pogoršanja stanja novorođenčeta. Posebno opasna je moguća pojava otoka mozga koja može izazvati smrt. Poznati su i blaži oblici kod kojih su pacijenti manje pogođeni. MSUD se može dobro tretirati posebnom prehranom. Pacijenti kod kojih se ova bolest otkrije pri screeningu novorođenčadi imaju dobru prognozu.

10. Teška kombinirana imunodeficijencija (SCID) i teška limfopenija T stanica

Kod teške kombinirane imunodeficijencije (SCID) i teške limfopenije T stanica radi se o poremećaju stvaranja T stanica. Kao posljedica toga može doći do brzog razvoja infekcija opasnih po život i izraženog poremećaja u razvoju. Ako se ne liječe, SCID i teška limfopenija T stanica mogu dovesti do smrti. Poznati su i blaži oblici s manje teškim posljedicama. SCID i teška limfopenija T stanica mogu se izliječiti transplantacijom matičnih stanica. Novorođenčad kod koje se bolest otkrije pri screeningu imaju dobre izgleda.

11. Spinalna mišićna atrofija (SMA)

Spinalna mišićna atrofija je rijetka urođena bolest. Kod ljudi koji žive sa SMA dolazi to gubitka živčanih stanica koje su neophodne za kretanje i snagu mišića u cijelom tijelu. To dovodi do slabosti mišića ruku i nogu. Kako bolest napreduje, disanje i gutanje mogu biti ozbiljno otežani. Simptomi se često javljaju već u prvoj godini života. Zahvaljujući screeningu novorođenčadi moguće je identificirati gotovo svu novorođenčad (oko 95%) s rizikom od SMA. Ako je test pozitivan, roditelji se pozivaju u neuromuskularni centar radi hitnog pregleda novorođenčeta i dodatnih pretraga. Dijagnoza nakon screeninga novorođenčadi

omogućuje rani nadzor i liječenje. Danas postoje učinkovite terapije koje mogu zaustaviti ili usporiti napredovanje SMA. Ako liječenje započne prije pojave prvih simptoma, beba ima najbolje šanse za normalan motorički razvoj.

Proces screeninga u praksi

Uzorci krvi osušene na filter-papiru se šalju u laboratorij «Neugeborenen-Screening Schweiz» (Screening novorođenčadi Švicarska) u Universitäts-Kinderspital Zürich (Sveučilišna dječja bolnica u Zürichu). Rezultat se dobiva u roku od nekoliko dana: ako su rezultati testova normalni, što je slučaj kod najvećeg broja djece, roditelji se ne obavještavaju i oni mogu biti mirni, znajući da njihovo dijete nema nijednu od gore navedenih bolesti.



Ako u suprotnom utvrdimo neobičan nalaz, stupamo u kontakt s roditeljima preko rodilišta, pedijatrice, pedijatra ili najbliže pedijatrijske bolnice kako bi se mogle provesti daljne pretrage. Ipak, prvi sumnjivi nalaz još uvijek ne znači da dijete zaista boluje od neke bolesti. Naime, kod mnoge se djece kod druge pretrage pokaže da je sve normalno. Tek ukoliko se preciznim analizama utvrdi da je dijagnoza točna, za što je najčešće potrebno nekoliko dana, smjesta se započinje s terapijom. Potom se planira daljnji postupak kod neophodnog doživotnog tretmana u dogovoru s pedijatricom, pedijatrom, najbližom pedijatrijskom bolnicom, kao i specijaliziranim liječnicima i liječnicama nadležnog centra za metaboličke, imunološke, pulmološke bolesti ili hormonske poremećaje.

Pohrana rezultata testova i uzoraka krvi

Svi rezultati testova pohranjuju se u screening laboratoriju najmanje 30 godina. Materijal koji ostane od uzorka krvi čuva se 10 godina u svrhu osiguranja kvalitete. Ako se u slučaju novonastale bolesti naknadno pojave pitanja koja bi se mogla razjasniti pretragama ovog uzorka (npr. pretraga na urođenu citomegalovirus infekciju pomoću PCR-a), nadležni liječnik može uz Vašu suglasnost iz ovog uzorka i tijekom toga razdoblja zatražiti od nas odgovarajuću pretragu.

Dio preostalog materijala također može koristiti screening laboratoriju u anonimnom obliku koji se više ne može identificirati radi provjere kvalitete pregleda i razvoja novih metoda pretraga.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Neugeborenen-Screening Schweiz
Universitäts-Kinderspital Zürich
Lenggstrasse 30, CH-8008 Zürich

Telefon +41 44 249 56 15
ngssinfo@kispi.uzh.ch
www.neoscreening.ch

Ovu uslugu pruža



Das Spital der
Eleonorenstiftung