

KIMUTATHATÓ BETEGSÉGEK LISTÁJA

AMINOSAV-ANYAGCSERE ZAVARAIVAL KAPCSOLATOS BETEGSÉGEK

- Hiperfenilalaninémia (klasszikus fenilketonuria, PKU)
- Atmeneti hiperfenilalaninémia
- Jávorfaszörp betegség (MSUD)
- Citrullinémia I (argininoszukcinát szintáz hiány, ASS)
- Homocisztinuria
- Tirozinémia I (TYR-I)
- Tirozinémia II (TYR-II)
- Tirozinémia III (TYR-III)
- Atmeneti újszülöttkori tirozinémia
- Argininémia
- Argininoszukcinát aciduria (argininoszukcinát liáz hiány, ASL)
- Hipermetioninémia
- Karbamil-foszfát-dehidrogenáz I-es típusú hiány
- I-es típusú szindróma hiperammonémiával, hiperornitinémiával, homocitrullinémiával (HHH)

KARNITIN CIKLUSHIBA OKOZTA BETEGSÉGEK

- Karnitin/acilkarnitin transzlokáz hiány
- Karnitin-palmitoil transzferáz hiány I (CPT-I)
- Karnitin-palmitoil transzferáz hiány II (CPT-II)
- Karnitin felvétel/transzport zavara (CUD)

ZSÍRSAV-OKIDÁCIÓS ZAVAROK

- Középláncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (MCAD)
- Hosszúláncú hidroxil-acil-CoA dehidrogenáz hiány (LCHAD)
- Nagyon hosszú láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (VLCAD)
- I típusú 2-4 dienoil-CoA reduktáz hiány
- Multiplex acil-CoA dehidrogenáz hiány (MADD, GA-II)
- Rövidláncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (SCAD)
- Többfunkciós fehérje hiánya

SZERVES SAVAK ANYAGCSERÉJÉNEK ZAVARAI

- Glutársav aciduria I (GA-I)
- Béta-ketotioláz (oxotioláz) hiány (B-KT)
- Izovaleriansav aciduria (IVA)
- Metilmalonsav aciduria (MMACBL)
- Propionsav aciduria (PA)
- 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liáz hiány (HMG)
- Izobutiril-CoA-DH hiány
- 2-metilbutiril-CoA-DH hiány
- 3-metil-krotonil-CoA karboxiláz hiány (3-MCC)
- Multiplex karboxiláz hiány (MCD)
- 3-metilglutaril-CoA-hidroláz hiány
- Metilmalonil-CoA-mutáz hiány
- Metioninémia/homocisztinuria (MET/HCYS)
- Többszörös karboxiláz-hiány (MCD)

ENDOKRIN ÉS EGYÉB ANYAGCSEREZAVAROK

- Galaktozémia (TGAL)
- Hipotireózis (TSH)
- Biotinidáz hiány (BIOT)
- Cisztás fibrózis (CF)
- Karnitin anyagcsere zavarok
- Elsődleges karnitin hiány
- Karnitin transzporthiány
- Karnitin transzlokáz hiány (CACTD)

Ez a kis tájékoztató füzet az újszülöttkori anyagcsere szűrővizsgálatokról szól. Igyekeztünk a leggyakrabban felmerülő kérdésekre választ adni.

©ProVitam



ÚJSZÜLÖTTKORI ANYAGCSEREBETEGSÉGEK SZŰRŐVIZSGÁLATA

 **PRO MEDICAL**
CENTRU DE DIAGNOSTIC SI TRATAMENT



ÚJSZÜLÖTTKORI ANYAGCSEREBETEGSÉGEK SZŰRŐVIZSGÁLATA

**A SZŰRÉSRE AZÉRT VAN SZÜKSÉG, MERT SZÁMOS ANYAGCSERE-BETEGSÉG
TÜNETMENTES ÁLLAPOTBAN, IDŐBEN FELFEDEZVE TELJES
MÉRTÉKBEN KARBANTARTHATÓ,
ELHANYAGOLÁSA AZONBAN SÚLYOS SZÖVŐDMÉNYEKKE JÁRHAT.**

Mi az újszülöttkori szűrés lényege?

Az újszülöttkori szűrés egy speciális vörvizsgálat, mely lehetővé teszi ritka, de súlyos anyagcsere betegségek felismerését. Jelenleg a kutató laboratóriumunkban több mint 47 betegség szűrését végezzük el néhány csepp vérből. Romániában a környező országokhoz képest viszonylag későn vezették be a kötelező szűrést. 2009-ben indult az országos újszülöttkori szűrőprogram, amely jelenleg 3 betegsége terjed ki: a veleszületett hipotireózis (pajzsmirigy elégtelenség) és a fenilketonuria szűrése mellé nemrég bevezették a cisztás fibrózis szűrését is. A legtöbb európai ország 20-30 veleszületett anyagcsere betegsége szűr minden újszülöttet. Ez a lehetőség egyelőre állami támogatással nem elérhető, azonban a szülő önköltség ellenében kérheti a vizsgálatot. A vizsgálathoz az asszisztens egy speciális szűrőpapírra csepegtet pár csepp vért a baba sarkából, majd azt elküldi laboratóriumunkba, ahol több mint 47 betegsége szűrünk különböző módszerekkel (LC-MS/MS, ELISA).

Miért fontos a kisbabámnak ez a vizsgálat?

Az újszülöttkori anyagcsere szűrés egy nagyon fontos lépés ahhoz, hogy megbizonyosodjunk, hogy az újszülött egészséges és hazamehet biztonságosan az újszülöttsztyárról. Ezek a tesztek olyan súlyos betegségeket jelezhetnek idejében, amelyek tünetei még nem mutatkoznak meg az első napokban. A tünetek hetekkel, hónapokkal később jelentkezhetnek. Ezeknek a betegségeknek az időbeni felismerésével és megfelelő kezelésével egy egészséges életet biztosíthatunk a gyermekek számára.

A gyermekem tökéletesen egészségesnek látszik. Miért szükséges mégis a teszt elvégzése?

Azok a babák, akik anyagcsere betegségben szenvednek, a születés utáni napokban még ugyanolyan egészségesnek látszanak, mint a többi, valóban egészséges újszülött. A szűrésre éppen azért van szükség, mert ilyen korai időpontban más módon még nem ismerhető fel a betegség. A vörvizsgálat olyan információkat nyújt, mely lehetővé teszi a betegség korai felismerését, és időben történő kezelését. Az újszülöttkori szűrés fontos lépés ahhoz, hogy gyermeke, életének legkorábbi időpontjától kezdve, a lehető legjobb egészségügyi ellátást kapja.



Hogyan történik a vizsgálat?

A baba sarkából néhány csepp vért veszünk. A vörvétel biztonságos, az újszülöttet nem veszélyezteti. A szűrőpapírra itatott vérmintát az anyagcserezűrő laboratóriumba szállítják. Ott néhány napon belül elvégezzük a szükséges méréseket. Ha kóros eredményt találunk, azt jelezzük a mintát beküldő intézménynek, a gyermeket ellátó orvosnak, és a gyermek szüleinek.

Milyen betegségeket szűrnek?

Olyan betegségeket szűrünk, melyek a szervezet energiaellátásában, vagy hormontermelésében okoznak problémát. Ilyen betegségek az aminosav anyagcserezavarok pl. fenilketonuria), biotinidázhiány, galaktozémia, organikus aciduriák, veleszületett pajzsmirigy elégtelenség, zsírsav oxidációs zavarok.

Mitől lehet anyagcserebeteg a gyermekem?

A legtöbb anyagcserebetegséget a szülőktől öröklik a gyermekek. A beteg gyermek szülei egy normális és egy kóros gént hordoznak, ezért ők rendszerint nem mutatnak tüneteket. Ha azonban a baba mindkét szülőtől a kóros gént öröklí, ő beteg lesz. A veleszületett pajzsmirigy elégtelenséget pedig az okozza, hogy a pajzsmirigy nem jól fejlődött, vagy nagyon kicsiny, és ezért nem tud megfelelően működni.

Mikor történik a vizsgálat?

A vörvétel a születést követő 48. és 72. óra között végezzük el. Ez teszi lehetővé, hogy a betegséget időben fel tudjuk ismerni. Előfordulhat azonban, hogy gyermekénél, néhány nappal vagy héttel később, újabb vörvételre lesz szükség.

Mikor van szükség ismételt vörvételre?

Ha felmerül a gyanú, hogy gyermekével probléma van, azonnal értesítjük a szülőket, és a gyermeket ellátó egészségügyi személyzetet. Ezután további, a betegség fennállását megerősítő, vagy kizáró vizsgálatokat végzünk. Ha igazolódik, hogy a gyermek beteg, tovább irányítjuk speciális gondozó központokba, klinikákra, ahol azonnal meg lehet kezdeni a gyermek kezelését.

Hogyan értesülök a szűrés eredményéről?

A laboratóriumunk értesíti a szülőket, a minta beérkezését követő 5 napon belül.

Hogyan történik az anyagcserebeteg gyermekek kezelése?

Ezeket a betegségeket – jelenleg – meggyógyítani nem lehet. Azonban a korán bevezetett kezeléssel hatatosan tudjuk csökkenteni vagy megelőzni a tüneteket. A kezelés többnyire speciális diéta, gyógytápszer, gyógyszer, vagy ezek kombinációjának az alkalmazása.

Mi történik a vérmintával a vizsgálat elvégzése után?

A vérmintákat a laboratóriumban, biztonságos körülmények között, több éven keresztül megőrizzük. A minták más vizsgálatok (pl. orvostudományi kutatás) céljára történő feldolgozása csak anonim módon, a személyazonosító adatok felhasználása nélkül történhet. Ha a vizsgálat elvégzéséhez személyazonosítás szükséges, ennek elvégzése csak a szülő előzetes írásbeli engedélye alapján történhet meg.



Mi történik, ha már hazaengedtek a kórházból, és szeretném kérni gyermekemnek a szűrést?

Ilyen esetben a területileg illetékes egészségügyi személyzet (gyermekorvos, háziorvos) tud gondoskodni a minta levételéről. A laboratóriumunkkal is fel lehet venni a kapcsolatot, segítünk a mintavétel megszervezésében. Elérhetőségünk fel van tüntetve a szórólapon.

Az újszülöttkori szűrést a következő linken lehet megrendelni: <https://shop.provitam.ro>