



Pet godina proširenog novorođenačkog probira u Hrvatskoj – što smo postigli?

Five years of expanded newborn screening in Croatia - what have we achieved?

Ivo Barić^{1,2✉}, Danijela Petković Ramadža^{1,2}, Tamara Žigman^{1,2}, Ana Škaričić³, Iva Bilandžija Kuš³, Ivana Križić³, Korana Lipovac³, Ksenija Fumić³

¹Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb

²Medicinski fakultet u Zagrebu

³Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku, Klinički bolnički centar Zagreb

Uvod

Prošireni novorođenački probir u Republici Hrvatskoj započeo je u listopadu 2017. godine metodom tandemske spektrometrije masa (LC MS/MS). Uz probir na fenilketonuriju (PKU/HPA) uključeni su poremećaji beta-oksidacije masnih kiselina, manjci acil-CoA dehidrogenaza srednjih (MCADD) i vrlo dugih lanaca (VLCADD), 3-OH-acil-CoA dehidrogenaze dugih lanaca (LCHADD/MTP), te manjak karnitinskog nosača (CUD), glutarna acidurija tipa 1 (GA1) i izovalerijanska acidurija (IVA).

Cilj

Prikazati rezultate prvih pet godina proširenog novorođenačkog probira, upozoriti na njegovu značajnost te potrebu njegova daljnjeg poboljšanja i razvoja, kao i na nužnost potpore šire zajednice.

Metode i ispitanici

U prvih pet godina probira testirano je analizom aminokiselina i acilkarnitina iz suhe kapi krvi tandemskom spektrometrijom masa približno 185 344 novorođenačeta. Testovi potvrde uključivali su analize organskih i aminokiselina, acilkarnitina, gena i aktivnosti enzima.

Rezultati

Bolest je dijagnosticirana u 73 djeteta, od čega 41 PKU/HPA, 15 MCADD, 12 VLCADD, 1 LCHADD/MTP, 1 CUD, 2 GA1 i 1 IVA. Ukupna incidencija je 1 : 2 539 (s probirom na konatalnu hipotireozu 1 : 1 333). Tako je pravodobnim otkrivanjem i liječenjem u ove djece spriječeno mentalno propadanje i trajna invalidnost zbog PKU/HPA i omogućeno da se u ostalih bolesti izbjegnju za život opasne metaboličke krize i njihove komplikacije. Na temelju pozitivnog probira otkriveni su MCADD-i u troje braće i sestara, a u po dvije majke CUD i GA1. Bila su 343 lažno pozitivna rezultata (bez nedonoščadi). Lažno negativnih nije

bilo. Za potrebe proširenog probira dodatno su educirani sudionici diljem RH, uvedeni su dodatni testovi potvrde i razvijeni postupnici nakon pozitivnog rezultata probira.

Rasprava/Zaključak

Prošireni novorođenački probir na šest bolesti pokazao se tijekom prvih pet godina kao izuzetno vrijedan sustav sprječavanja nepotrebnog morbiditeta i mortaliteta. Budući da metoda tandemske spektrometrije masa omogućuje uvid u mnogo veći broj poremećaja, prošireni novorođenački probir, kao i ostale oblike novorođenačkog probira, treba dodatno razvijati i usavršavati. Za optimalne rezultate nužno je predano sudjelovanje svih dionika probira i nadležnih institucija.

✉ Adresa za dopisivanje:

Prof. dr. sc. Ivo Barić, dr. med., Klinika za pedijatriju, Medicinski fakultet u Zagrebu, Klinički bolnički centar Zagreb, Kišpatičeva 12, Zagreb