

Cum se efectuează screeningul neonatal, inclusiv screeningul extins prin proiectul pilot METABO^{MS}?



1 Se recoltează câteva picături de sânge din călcâiul nou-născutului în primele 48-72 de ore de viață (ziua 2-3 postnatal) pe o hârtie de colectare specială.

2 Hârtia de colectare este transmisă spre analiză Laboratorului Regional de Screening Neonatal.



3 Laboratorul Regional efectuează cele 3 analize incluse în Programul Național de Screening Neonatal, iar laboratorul METABO^{MS} realizează analizele pentru screeningul extins.

4 În cazul în care sunt obținute rezultate suspecte (care nu se încadrează în limite normale pentru un anumit metabolit analizat) pentru prima probă colectată și măsurată în duplicat, părinții sunt informați în vederea colectării unei probe suplimentare. Așadar...



NICIO VESTE = O VESTE BUNĂ



5 Dacă și în urma analizei probei suplimentare sunt obținute rezultate suspecte, părinții vor fi informați și îndrumați să se adreseze medicului neonatolog.

6 Pentru stabilirea diagnosticului unei tulburări metabolice înnăscute, semnalate în urma screeningului neonatal, este necesar ca părinții să se adreseze centrului recomandat de către medicul neonatolog pentru realizarea unui test de diagnostic specific.



METABO^{MS}

Universitatea de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca în parteneriat cu Universitatea Reykjavik, Islanda și cu Alianța Națională pentru Boli Rare România dezvoltă, în cadrul proiectului pilot de screening neonatal extins, primul laborator dedicat screeningului neonatal bazat pe spectrometrie de masă din România, **METABO^{MS}**, care va fi situat în clădirea Centrului de Cercetări pentru Medicină Avansată - MEDFUTURE al UMF "Iuliu Hațieganu".

METABO^{MS} are ca obiectiv creșterea accesului la servicii de sănătate de tip preventiv și facilitarea accesului echitabil la asistență medicală pentru grupurile vulnerabile, inclusiv populația romă, dar și evaluarea incidenței bolilor înnăscute de metabolism în grupul țintă studiat. Testele efectuate pe perioada de implementare a proiectului (2023-2024) sunt oferite în mod gratuit nou-născuților din grupul țintă.

Proiectul pilot se desfășoară la nivel regional, cu suportul Spitalului Clinic Județean de Urgență Cluj prin Laboratorul Regional de Screening Neonatal care deservește județele: Cluj, Bihor, Harghita, Maramureș, Sălaj, Sibiu, Satu Mare. Acest proiect pilot este complementar Programului Național de Screening Neonatal finanțat de Ministerul Sănătății.



IMPORTANT!

Programul de Screening Național se desfășoară în fiecare maternitate cu acordul dumneavoastră.

Screeningul neonatal extins nu este obligatoriu și nou-născutul este inclus în acest program numai după ce părintele este informat și își dă acordul. Prelucrarea datelor și transmiterea rezultatelor suspecte se face respectând reglementările legale pentru Programul Național de Screening Neonatal în vigoare, **METABO^{MS}** fiind un proiect pilot de screening neonatal complementar celui național.



PROIECT PILOT DE SCREENING NEONATAL EXTINS

MATERIAL INFORMATIV PENTRU PĂRINȚI



METABO^{MS} este finanțat prin programul „Provocări în sănătatea publică la nivel european”- Mecanismul Financiar SEE 2014-2021, cu suport financiar prin Granturile SEE și Norvegiene finanțate de Islanda, Liechtenstein și Norvegia, și Ministerul Sănătății România, prin proiectul cu titlul „Îmbunătățirea accesului la servicii de sănătate de tip preventiv prin dezvoltarea unui laborator analitic și a unui program pilot de screening neonatal pentru grupurile vulnerabile, inclusiv Romi”, AP1.26/ Contract de finanțare nr. AR19183/27.10.2022. Bugetul proiectului este de 958298 Euro. Director proiect Prof. dr. Anca Dana Buzoianu.



Pentru detalii suplimentare accesați:
<https://medfuture.ro/ro/metaboms/>



UNIVERSITATEA DE
MEDICINĂ ȘI FARMACIE
IULIU HAȚIEGANU
CLUJ-NAPOCA



HÁSKÓLINN I REYKJAVÍK
REYKJAVÍK UNIVERSITY



Island
Liechtenstein
Norway grants

Dragi părinți,

Felicitări pentru noul membru al familiei!

Cu siguranță vă doriți ca acesta să crească și să se dezvolte sănătos. Acest material vă informează cu privire la proiectul pilot de screening neonatal extins **METABO^{MS}**.

Ce este screeningul neonatal?

Cei mai mulți copii se nasc sănătoși. Există totuși boli rare care nu prezintă semne sau simptome la naștere. În lipsa unui diagnostic, acestea pot să conducă la deficiențe ireversibile în dezvoltare sau chiar la decesul copilului. Pentru a preveni astfel de situații, este recomandat ca nou-născuții să fie supuși investigațiilor medicale de tip screening neonatal în primele zile de la naștere. Prin acordul părinților pentru acest screening neonatal se asigură o șansă la depistarea timpurie a potențialelor boli genetice rare.

Ce reprezintă tulburările metabolice?

- reprezintă afectarea proceselor chimice desfășurate în organismul uman
- interferează cu modul în care organismul descompune alimentele, absoarbe și metabolizează substanțele nutritive care asigură dezvoltarea și funcționarea normală a acestuia
- acestea pot fi tulburări în metabolismul aminoacizilor (aminoacidopatii), inclusiv cele din ciclul ureei, al acizilor organici, tulburări de oxidare a acizilor grași, și altele
- în multe cazuri, tulburările metabolice pot fi tratate prin simpla modificare a dietei sau a stilului de viață, altfel, nediagnosticate și netratate pot duce chiar la decesul copilului.

Screening neonatal extins prin METABO^{MS}:

Tulburări în metabolismul aminoacizilor: Incidență 14 la 100000 nou-născuți

— Tulburări principale:

Citrulinemie de tip I
Fenilcetonurie clasică
Homocistinurie clasică
Boala urinei cu miros de sirop de arțar
Tirozinemie de tip I

● Tulburări secundare:

Argininemie
Hiperfenilalaninemie
Deficite ale căii biopterinei în sinteza/regenerarea cofactorului tetrahidrobiopterină (BH₄)
Citrulinemie de tip II
Hipermetioninemie
Tirozinemie de tip II și III

Tulburări în metabolismul acizilor organici: Incidență 8 la 100000 nou-născuți

— Tulburări principale:

Acidurie 3-hidroxi-3-metilglutarică
Deficit de 3-metilcrotonil-CoA-carboxilază
Deficit de β-ketotiolază
Acidurie glutarică de tip I
Deficit de holocarboxilază-sintetază
Acidurie izovalerică
Acidurie metilmalonică
Acidurie propionică

● Tulburări secundare:

Acidurie 2-metil-3-hidroxiutarică
2-Metilbutirilglicinurie
Acidurie 3-metilglutaconică
Izobutilglicinurie
Acidurie malonică
Acidurie metilmalonică cu homocistinurie

Tulburări de oxidare ale acizilor grași: Incidență 6 la 100000 nou-născuți

— Tulburări principale:

Deficit în captarea/transportul carnitinei
Deficit de L-3-hidroxiacil-CoA-dehidrogenază cu lanț lung
Deficit de acil-CoA-dehidrogenază cu lanț mediu
Deficit de acil-CoA-dehidrogenază cu lanț lung
Deficit de proteină trifuncțională mitocondrială

● Tulburări secundare:

Deficit de 2,4-dienoil-CoA-reductază
Deficit de carnitin-translocază
Deficit de carnitin-palmitoil-transferază de tip I și II
Acidurie glutarică de tip II
Deficit de L-3-hidroxiacil-CoA-dehidrogenază cu lanț mediu/scurt
Deficit de ketoacil-CoA-tiolază cu lanț mediu

Ce investigații sunt incluse în Programul Național de Screening Neonatal în România la momentul actual?

Programul Național de Screening din România include la momentul actual 3 investigații esențiale efectuate nou-născuților, acestea fiind o componentă importantă a medicinei preventive:

- investigații auditive:
 - depistarea surdității
- investigații oftalmologice:
 - depistarea retinopatiei prematurului
- investigații de laborator: depistarea a trei tulburări genetice rare afectând metabolismul celular:
 - fenilcetonuria (boală genetică de metabolism)
 - hipotiroidismul congenital (boală endocrină)
 - fibroza chistică (boală genetică afectând în principal plămânii și sistemul digestiv).

Ce vă oferă METABO^{MS}?

- un set extins de analize pentru depistarea extrem de rapidă a mai mult de 32 de boli înnăscute de metabolism (lista din stânga)
- analizele se fac utilizând aceeași probă recoltată pentru screeningul neonatal inclus în Programul Național
- în cazul unor rezultate suspecte pentru metabolizii analizați, sunt necesare teste suplimentare pentru confirmarea unui diagnostic.

Proiectul pilot **METABO^{MS}** vizează extinderea numărului de tulburări metabolice înnăscute ce se pot depista la naștere și pot influența definitiv evoluția copilului dacă nu se intervine în timp util!

