

# Badania przesiewowe noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu

Wrodzone wady metabolizmu (wwm) są to rzadkie genetycznie uwarunkowane zaburzenia metabolizmu aminokwasów, tłuszczów, węglowodanów, metabolizmu energetycznego, neurotransmisji itd.

W związku ze znaczną heterogennością kliniczną wwm (w zakresie czasu ujawniania się objawów, jak i ich rodzaju i przebiegu choroby), uważa się, że najlepszą metodą diagnostyczną stanowią badania przesiewowe. Pozwalają one na wczesne wykrycie wwm manifestujących się zespołem zatrucia (intoksykacji) tj. takich, które ujawniają się nagle i mają postępujący charakter, zwykle prowadzą do śpiączki i zgonu lub do nieodwracalnych powikłań, głównie neurologicznych.

Badania przesiewowe noworodków z zastosowaniem metody tandemowej spektrometrii mas (tandem MS), które w ostatnim czasie objęły całą populację noworodków w Polsce, stanowią rozszerzony przesiew noworodkowy. Rozszerzony, bo znacznie zwiększyła się liczba wykrywanych wwm. Wśród nich są te z objawami klinicznymi obecnymi tuż po urodzeniu dziecka tj. przebiegające z tzw. zespołem zatrucia (np. acydurie organiczne), inne bezobjawowe bezpośrednio po urodzeniu, ale w których podstępny przebieg choroby doprowadza do nieodwracalnych zaburzeń (np. homocystynuria) oraz te przebiegające w sposób napadowy z ryzykiem nagłego pogorszenia, a nawet nagłego zgonu (np. deficyt MCAD). Choroby te są identyfikowane zanim ujawnią się klinicznie, tzn. w okresie bezobjawowym, a raczej przedobjawowym. Dzięki wczesnemu rozpoznaniu choroby radykalnie poprawia się rokowanie dla pacjenta. Warunkiem jest sprawne potwierdzenie podejrzenia wwm (z wykorzystaniem badań enzymatycznych i molekularnych), wczesne zastosowanie właściwego leczenia (w tym specjalnej diety) oraz regularne monitorowanie przebiegu choroby – kliniczne, biochemiczne i dietetyczne. Wszystkie powyższe elementy rozszerzonego przesiewu noworodkowego są uwzględnione w aktualnym programie badań przesiewowych w Polsce.

Badania przesiewowe noworodków uzupełniają skryning selektywny optymalizując efektywność diagnostyki, a przestrzeganie zaleceń zespołu leczącego warunkuje skuteczne leczenie dziecka i poprawia jego rokowanie.

Rozszerzone badania przesiewowe noworodków są przykładem jak zmieniła się medycyna, która z naprawczej przekształca się w profilaktyczną. Dzięki temu zmienia się rokowanie z ostrożnego i niepewnego na rokowanie dobre, o ile przestrzegane są zalecenia systematycznego monitorowania przebiegu choroby i leczenia. A obecnie dostępne nowe technologie medyczne pozwalają na zastosowanie u tych pacjentów medycyny spersonalizowanej.

---

Źródło strony:

<http://choroby rzadkie.gov.pl/edukacja/badania-przesiewowe-noworodkow-w-kierunku-wrodzonych-wad-metabolizmu>