

NEONATALNI SKRINING KAO SREDSTVO BORBE PROTIV MENTALNE RETARDACIJE

LABORATORIJ ZA OTKRIVANJE UROĐENIH METABOLIČKIH BOLESTI KLINIKE ZA DJEČIJE BOLESTI JZU UKC TUZLA uspješno djeluje od 1999.godine, a od 2005. godine ovlašten je laboratorij za neonatalni skrining za područje Federacije BiH

Skrining novorođenčadi na fenilketonuriju i kongenitalnu hipotireozu postali su toliko rašireni i opšte priznati, kao sredstvo borbe protiv mentalne retardacije, da je prema mišljenju istaknutih svjetskih stručnjaka, njihovo postojanje postalo jedan od kriterijuma optimalne preventivne zdravstvene zaštite.

Incidenca kongenitalnog hipotireodizma (1:4000) i fenilketonurije (1: 10 000), bolesti koje ne pokazuje značajne rasne, etničke ili porodične razlike u riziku učestalosti, kao i teške posljedice kasnog otkrivanja bolesti kliničkim postupkom, čine navedene bolesti javnim zdravstvenim problemom za čije uspješno rješavanje treba da budu zainteresovani svi sistemi zdravstvene zaštite nezavisno od političkog uređenja, organizacije i načina finansiranja zdravstvene službe. Najzad, ekonomska opravdanost svakako je jedan od bitnih razloga uspostavljanja ovog oblika preventivne pedijatrijske djelatnosti.

Značaj rane dijagnoze i mogućnost efikasnog liječenja oboljele novorođenčadi, kao i nemoć kliničkih metoda ranog otkrivanja navedenih bolesti, uz očiglednu medicinsku i društvenu opravdanost, u potpunosti opravdavaju implementaciju skrininga na pomenute bolesti u BiH.



Laboratorij za otkrivanje urođenih metaboličkih bolesti Klinike za dječije bolesti JZU UKC Tuzla otvoren je 13.oktobra 1999.godine. Počeo je raditi skrining na KPH neonatalni TSH i praćenje stanja jednog deficita.

Testiranje djece na kongenitalnu hipotireozu započeto je 1.1.2000.godine, a nešto kasnije na fenilketonuriju obuhvativši područje Tuzlanskog, Srednjobosanskog, Podrinjskog i Unskosanskog kantona u FBiH.

Šta je to kongenitalni hipotireodizam?

Kongenitalni hipotireodizam je teška bolest novorođenčeta u kojeg se hormoni štitne žlijezde ne stvaraju, ili je njihova produkcija oslabljena. U oba slučaja, ako liječenje nije započeto na vrijeme onemogućen je normalan somatski i psihomotorni razvoj djeteta, dolazi do mentalne i fizičke retardacije.

Šta je to fenilketonurija?

Fenilketonurija je teška nasljedna bolest sa kojom se rađa naizgled zdravo novorođenče. Međutim, ako se bolest blagovremeno ne prepozna i ne poduzme liječenje, postepeno dolazi do trajnog oštećenja mozga, koje se kasnije ne može liječiti. Oštećenje mozga neizliječene djece ispoljava se već u prvim mjesecima života. Novorođenče zaostaje u psihomotornom razvoju, javljaju se konvulzije i drugi znaci oštećenja mozga. U slučaju da se bolest blagovremeno otkrije i započne s liječenjem, djeca se razvijaju potpuno normalno i ni po čemu se ne razlikuju od svojih vršnjaka.

Od 1. januara 2005.godine Zavod zdravstvenog osiguranja i reosiguranja Federacije BiH na osnovu saglasnosti Federalnog Ministarstva zdravstva proglasio je Laboratorij za neonatalni skrining Klinike za dječije bolesti JZU UKC Tuzla ovlaštenim Laboratorijem za novorođenački skrining za Federaciju BiH. Obavljanje obaveznog testiranja novorođenčadi na kongenitalnu hipotireozu i fenilketonuriju na cijeloj teritoriji F BiH.

Projekat neonatalnog skrininga implementiran je u svim porodičistima osim u dva porodilišta u Sarajevu, u skladu sa prihvaćenim svjetskim standardima.

U periodu od 1.januara 2000.godine do 28. februara 2007.godine testirano je 72 789 novorođenčadi. Kod 14 je potvrđen stalni oblik kongenitalne hipotireoze, a kod jednog novorođenčeta prolazni oblik kongenitalne hipotireoze. Kada je u pitanju fenilketonurija klasični oblik ovog oboljenja otkriven je kod troje, a prolazni kod četiri novorođenčeta.

Pored blagovremenog otkrivanja ove dvije teške bolesti novorođenačke dobi, putem dobijenih rezultata neonatalnog TSH omogućeno je i praćenje efikasnosti jedne profilakse.

Spoljna kontrola rada laboratorija organizovana je preko Instituta za hemiju u Bonu (Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie, Bonn, Deutschland) i provodi se 4 puta godišnje i Gemeinschaftspraxis Dr.Kramer und Kollegen, Geesthacht, Deutschland 6 puta godišnje.

Laboratorij je registrovan u Internacionalnom Udruženju za neonatalni skrining (ISNS, Bilthoven, Netherland), a prof.dr.usref Tahirović, osnivač laboratorija i inicijator Projekta i dr Alma Toromanović, mr.med.sci. su članovi udruženja.

U laboratoriju se od 03.01. 2008. godine obavlja testiranje novorođenčadi na kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju .