



ο πληρέστερος  
**ΝΕΟΓΝΙΚΟΣ**  
Και μοριακός έλεγχος για  
ασυμπτωματική βαρνηκοΐα  
(μετάλλαξη 35delG) **έλεγχος**

Προληπτικός έλεγχος μεταβολικών νοσημάτων

# Ανίχνευση ασθενειών σε πρώιμο ή ασυμπτωματικό στάδιο

**Η** ανίχνευση ασθενειών σε πρώιμο ή ασυμπτωματικό στάδιο αποτελεί έναν από τους θεμελιώδεις λίθους στην προσπάθεια πρόληψης προβλημάτων υγείας. Στην εποχή μας στην πλειοψηφία των ανεπτυγμένων χωρών αποτελεί πλέον κοινό τόπο και σημείο αναφοράς για την πρόσπιση και προαγωγή της Δημόσιας Υγείας, η ανάπτυξη Προγραμμάτων Συστηματικής Εξέτασης Νεογνών για την ανίχνευση Συγγενών Ανωμαλιών ή πιο απλά Προγραμμάτων Προληπτικού Νεογνικού Ελέγχου (Neonatal / Newborn Screening Programs, NBS programs).

**Π**ρωταρχική μέριμνα αυτών των προγραμμάτων αποτελεί η άμεση ανίχνευση, διάγνωση και θεραπεία σοβαρών ασθενειών με σκοπό την ελαχιστοποίηση των ποσοστών νοσηρότητας και θνησιμότητας στη νεογνική και παιδική ηλικία.

“Οι γονείς θα πρέπει να ξέρουν ότι τα πιο συχνά από αυτά τα νοσήματα μπορούν να αποφευχθούν με τον προγεννητικό μοριακό έλεγχο που προσφέρει η Neoscreen (δείτε το σχετικό φυλλάδιο στην ιστοσελίδα μας).”

**Η Neoscreen από το 2007 μέχρι και σήμερα ελέγχει περίπου 15.000 νεογνά το χρόνο.**

**Σ**το διάστημα αυτό έχουν ανιχνευθεί νεογνά με *κυστική ίνωση, ανεπάρκεια επινεφριδίων, μερική και ολική ανεπάρκεια βιοτινιδάσης, τυροσινεμία τύπου II, κηρωλινεμία, MCAD*. Με τον τυπικό έλεγχο των τριών νοσημάτων του Εθνικού Συστήματος Υγείας (PKU, G6PD, υποθυρεοειδισμός), τα παραπάνω περιστατικά δεν θα είχαν εντοπισθεί ώστε να ξεκινήσει άμεσα η θεραπεία των νεογνών αυτών με αποτέλεσμα, τις περισσότερες φορές, την ομαλή ανάπτυξη τους.

**Η** θεραπεία στα μεταβολικά νοσήματα μπορεί να είναι από μία απλή δίαιτα έως τη χορήγηση συγκεκριμένων φαρμάκων. Στις περισσότερες περιπτώσεις το νεογνό αναπτύσσεται φυσιολογικά χωρίς επιπλοκές.

**Ο**ι γονείς πρέπει να είναι προετοιμασμένοι ότι μπορεί να ζητηθεί επαναληπτικό δείγμα από το παιδί τους. Εάν η πρώτη σταγόνα αίματος, δώσει κάποια υψηλή, μη φυσιολογική τιμή, αυτό δεν σημαίνει ότι το παιδί τους πάσχει από κάποιο νόσημα. Σε αυτές τις περιπτώσεις είναι πολύ πιθανό ο γιατρός να ζητήσει επαναληπτική αιμοληψία ή και ούρα κάποιες φορές. Στις περισσότερες περιπτώσεις οι επαναληπτικές μετρήσεις είναι φυσιολογικές.

**Π**ερισσότερες πληροφορίες μπορείτε να αναζητήσετε στο διαδίκτυο στην ιστοσελίδα [www.savebabies.org](http://www.savebabies.org) όπου αναφέρονται ιστορίες παιδιών που σώθηκαν από παρενέργειες σοβαρών ασθενειών εξαιτίας του διευρυμένου προληπτικού ελέγχου.

# Νοσήματα που περιλαμβάνονται στον Προληπτικό Έλεγχο Νεογνών

| Όνομασία Ασθένειας                                                                 | Χαρακτηριστικοί Ενδογενείς Επισημαντές (Disease Markers)    |                                                                                                    |                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|
| <b>ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΟΞΕΙΔΩΣΗΣ ΛΙΠΑΡΩΝ ΟΞΕΩΝ</b>                                          |                                                             |                                                                                                    |                                                    |
| 1. Carnitine Uptake Deficiency                                                     | Low FC                                                      | 16. Isobutyryl CoA Dehydrogenase Deficiency                                                        | High C4                                            |
| 2. Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (MCAD)                           | High C6<br>High C8<br>High C10<br>High C10:1<br>High C8/C10 | 17. Isovaleric Acidemia (Isovaleryl CoA Dehydrogenase Deficiency) (IVA)                            | High C5<br>High C5/C2                              |
| 3. Long Chain 3 Hydroxyacyl CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHAD)                   | High C16-OH<br>High C18:1-OH                                | 18. 2-Methylbutyryl CoA Dehydrogenase Deficiency                                                   | High C5<br>High C5/C2                              |
| 4. Trifunctional Protein Deficiency                                                | High C16-OH<br>High C18:1-OH                                | 19. 3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase Deficiency                                                    | High C5-OH                                         |
| 5. Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCAD)                       | High C14:1<br>High C14<br>High C16:1<br>High C14:1/C16      | 20. 3-Methylglutaconyl CoA Hydratase Deficiency                                                    | High C5-OH                                         |
| 6. Short Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (SCAD)                            | High C4<br>High C4/C2                                       | 21. 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency                                         | High C5-OH                                         |
| 7. Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type I (CPT-I)                       | High FC<br>Low C16<br>Low C18                               | 22. Methylmalonyl-CoA Mutase Deficiency                                                            | High C3<br>High C4DC                               |
| 8. Carnitine Palmitoyltransferase Deficiency Type II (CPT-II)                      | High C16<br>High C18:1                                      | 23. Adenosylcobalamin Synthesis Defects                                                            | High C3<br>High C4DC                               |
| 9. 2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency                                            | High C10:2                                                  | 24. Maternal Vitamin B12 Deficiency                                                                | High C3<br>High C4DC                               |
| 10. Carnitine / Acylcarnitine Translocase Deficiency                               | High C16<br>High C18:1                                      | 25. Mitochondrial Acetoacetyl CoA Thiolase Deficiency                                              | High C5<br>High C5-OH<br>High C5:1                 |
| 11. Short Chain Hydroxyacyl CoA Dehydrogenase Deficiency (SCHAD)                   | High C4-OH                                                  | <b>ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ</b>                                                     |                                                    |
| 12. Multiple Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (MADD or GA II)                     | High C4<br>High C5<br>High C8<br>High C10                   | 26. Propionyl CoA Carboxylase Deficiency (Propionic Acidemia - PPA)                                | High C3<br>High C3/C2                              |
| 13. Ethylmalonic encephalopathy                                                    | High C4                                                     | 27. Holocarboxylase synthetase deficiency = early-onset (neonatal) multiple carboxylase deficiency | High C5-OH                                         |
| <b>ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ</b>                                     |                                                             | 28. Malonyl CoA Decarboxylase Deficiency (Malonic Aciduria)                                        | High C3DC                                          |
| <b>ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ</b>                                           |                                                             | <b>ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ</b>                                                           |                                                    |
| 14. 3 Hydroxy - 3 Methyl Glutaryl CoA Lyase (HMG)                                  | High C6DC<br>High C5-OH                                     | 29. Argininemia                                                                                    | High Arginine                                      |
| 15. Glutaryl CoA Dehydrogenase Deficiency Type I (Glutaric Acidemia Type I - GA I) | High C5DC                                                   | 30. Argininosuccinic Aciduria (ASA Lyase Deficiency)                                               | High Citrulline                                    |
|                                                                                    |                                                             | 31. Citrullinemia (ASA Synthetase Deficiency)                                                      | High Citrulline                                    |
|                                                                                    |                                                             | 32. Pyruvate carboxylase deficiency                                                                | High Citrulline                                    |
|                                                                                    |                                                             | 33. Carbamoylphosphate Synthetase Deficiency                                                       | High Glutamine<br>High Glutamate<br>Low Citrulline |
| 34. Homocystinuria                                                                 | High Methionine                                             | 34. Homocystinuria                                                                                 | High Methionine                                    |
| 35. Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency                                      | High Methionine                                             | 35. Adenosylhomocysteine hydrolase deficiency                                                      | High Methionine                                    |
| 36. Maple syrup Urine Disease (MSUD)                                               | High Leucine<br>High Valine<br>High Leu/Phe                 | 36. Maple syrup Urine Disease (MSUD)                                                               | High Leucine<br>High Valine<br>High Leu/Phe        |
| 37. Hypermethioninemia                                                             | High Methionine                                             | 37. Hypermethioninemia                                                                             | High Methionine                                    |
| 38. Hydroxyprolinuria                                                              | High Leucine                                                | 38. Hydroxyprolinuria                                                                              | High Leucine                                       |
| 39. Phenylketonuria (PKU)                                                          | High Phenylalanine<br>High Phe/Tyr                          | 39. Phenylketonuria (PKU)                                                                          | High Phenylalanine<br>High Phe/Tyr                 |
| 40. Hyperphenylalaninemia                                                          | High Phenylalanine                                          | 40. Hyperphenylalaninemia                                                                          | High Phenylalanine                                 |
| 41. Transient neonatal Tyrosinemia                                                 | High Tyrosine                                               | 41. Transient neonatal Tyrosinemia                                                                 | High Tyrosine                                      |
| 42. Tyrosinemia Type I                                                             | High Tyrosine<br>High Tyr/Phe                               | 42. Tyrosinemia Type I                                                                             | High Tyrosine<br>High Tyr/Phe                      |
| 43. Tyrosinemia Type II                                                            | High Tyrosine                                               | 43. Tyrosinemia Type II                                                                            | High Tyrosine                                      |
| 44. Tyrosinemia Type III                                                           | High Tyrosine                                               | 44. Tyrosinemia Type III                                                                           | High Tyrosine                                      |
| 45. Hyperammonemia, Hyperornithinemia, Homocitrullinemia Syndrome (HHH)            | High Ornithine                                              | 45. Hyperammonemia, Hyperornithinemia, Homocitrullinemia Syndrome (HHH)                            | High Ornithine                                     |
| 46. Hyperornithinemia with Gyral Atrophy                                           | High Ornithine                                              | 46. Hyperornithinemia with Gyral Atrophy                                                           | High Ornithine                                     |
| 47. Congenital lactic acidosis                                                     | High Alanine                                                | 47. Congenital lactic acidosis                                                                     | High Alanine                                       |

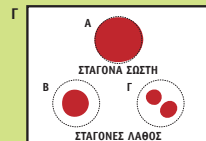
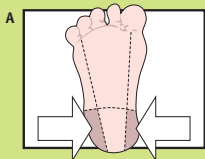
| Όνομασία Ασθένειας                                                               |
|----------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΑΝΙΧΝΕΥΟΜΕΝΑ ΜΕ ΆΛΛΕΣ ΒΙΟΧΗΜΙΚΕΣ ΤΕΧΝΙΚΕΣ</b>                        |
| 48. Congenital Adrenal Hyperplasia - Salt Wasting 21 Hydroxylase Deficiency      |
| 49. Congenital Adrenal Hyperplasia - Simple Virilizing 21 Hydroxylase Deficiency |
| 50. Partial Biotinidase deficiency (late-onset multiple carboxylase deficiency)  |
| 51. Complete Biotinidase deficiency (late-onset multiple carboxylase deficiency) |
| 52. Cystic fibrosis                                                              |
| 53. Μοριακός έλεγχος για τη μετάλλαξη 35delG                                     |

# Μέθοδος

“ Το τμήμα Μοριακής Βιολογίας της Neoscreen έχει αναπτύξει έγκυρα πρωτόκολλα για επιβεβαιωτικούς ελέγχους στα ψευδώς θετικά δείγματα, χωρίς να απαιτείται επιπλέον αιμοληψία από τα νεογνά, προσφέροντας άμεσες και αξιόπιστες απαντήσεις. ”

## Διαδικασία αιμοληψίας

- Καθαρισμός της πτέρνας του μωρού με αντισηπτικό.
- Τοποθέτηση πετσέτας με χλιαρό νερό περιμετρικά της πτέρνας για τη διευκόλυνση της κυκλοφορίας του αίματος.
- Τρύπημα της πτέρνας στη γραμμοσκιασμένη περιοχή μετά την εξάτμιση του αντισηπτικού.
- Απομάκρυνση με αποστειρωμένη γάζα της πρώτης σταγόνας.
- Τοποθέτηση ΜΙΑΣ ΜΟΝΟ καλής σταγόνας σε κύκλο της κάρτας με απλή πίεση της περιοχής (έτσι ώστε το αίμα να ποτίζει το διηθητικό χαρτί εξίσου καλά και από την πίσω πλευρά της κάρτας).
- Τοποθέτηση της κάρτας σε καθαρή οριζόντια επιφάνεια σε θερμοκρασία δωματίου για περίπου 3 ώρες μακριά από ζεστό και υγρό μέρος για πλήρες στέγνωμα.
- Τοποθέτηση της κάρτας σε απλό φάκελο και ταχυδρόμηση αυθημερόν.



Οι κάρτες Guthrie χρησιμοποιούνται διεθνώς για την εναπόθεση κηλίδων αίματος. Ιδανική περίοδος λήψης αίματος θεωρείται το διάστημα μεταξύ 48 και 72 ωρών μετά τη γέννηση, ώστε η διάγνωση πιθανών μεταβολικών νοσημάτων να γίνεται άμεσα.

Αν απαιτηθεί να γίνει μετάγγιση αίματος στο νεογνό, πρέπει η πρώτη συλλογή δείγματος να γίνεται πριν τη μετάγγιση και μία δεύτερη συλλογή 1 με 2 εβδομάδες μετά την τελευταία μετάγγιση.

Τα πρόωρα νεογνά (< 32 εβδομάδων κύησης) μπορεί να παρουσιάσουν μη φυσιολογικά αποτελέσματα χωρίς αυτό να σημαίνει απαραίτητα παρουσία μεταβολικής ασθένειας. Για παράδειγμα μπορεί να παρουσιασθεί αύξηση της 17-OH-Προγεστερόνης του IRT ή μείωση της θυροξίνης.

Στα νεογνά που θα λάβουν τροφή παρεντερικά, πρέπει οπωσδήποτε η πρώτη συλλογή να γίνεται πριν την έναρξη της διατροφής και μία δεύτερη συλλογή 1 εβδομάδα μετά τη λήξη της παρεντερικής διατροφής.

Στα νεογνά που απαιτείται να χορηγηθούν αντιβιοτικά, πρέπει οπωσδήποτε η συλλογή να γίνεται πριν τη χορήγηση αυτή. Προσοχή πρέπει να δίνεται σε χορήγηση αντιβιοτικών του πιβαλικού οξέος στην μητέρα, επειδή μπορεί να αυξήσουν ψευδώς τα επίπεδα του δείκτη C5.

Σημασία πρέπει να δίνεται επίσης στο ιστορικό της μητέρας (πχ μειωμένα επίπεδα βιταμίνης B12 μπορεί να συνεπάγεται αύξηση του δείκτη C3 στο νεογνό).

# Το πληρέστερο πρόγραμμα διευρυμένου νεογνικού ελέγχου, αποτελούμενου από:

## ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ ◀

**Τι είναι:** Οι Διαταραχές Μεταβολισμού Αμινοξέων αποτελούν μία ομάδα κληρονομικών μεταβολικών ασθενειών που οφείλονται σε έλλειψη ή ελαττωματικότητα ενός ενζύμου του κύκλου μεταβολισμού των αμινοξέων.

**Συμπτώματα:** Σχετίζονται κυρίως με ανάπτυξη διανοητικής καθυστέρησης και άλλων νευρολογικών προβλημάτων. Ενδεικτικά αναφέρονται τα εξής:

**Επιβεβαιωτικός προσδιορισμός:** Ανάλυση αμινοξέων με AminoAcid Analyzer, καθορισμός ενζυμικής δραστηριότητας, έλεγχος μεταλλάξεων (DNA Sequencing).

**Θεραπεία:** Διατροφικός περιορισμός των αντίστοιχων αμινοξέων.

## ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ ◀

**Τι είναι:** Οι Διαταραχές Μεταβολισμού Οργανικών Οξέων (Organic Acidemias) αποτελούν μία ομάδα κληρονομικών μεταβολικών ασθενειών που οφείλονται σε ελαττωματικότητα ενός ενζύμου που συμμετέχει στο μεταβολισμό των οργανικών οξέων και οδηγεί σε αύξηση των επιπέδων τους στα βιολογικά υγρά.

**Συμπτώματα:** Τα γενικά κλινικά συμπτώματα περιλαμβάνουν έμετο, μεταβολική οξέωση, δημιουργία κετοσωμάτων, αφυδάτωση, κόμα, υπεραμμονιαιμία, γαλακτική οξέωση, υπογλυκαιμία, υποτονία, μειωμένη ανάπτυξη, σήψη και αιματολογικές διαταραχές.

**Επιβεβαιωτικός προσδιορισμός:** Ανάλυση ούρων με GC-MS, καθορισμός ενζυμικής δραστηριότητας, έλεγχος μεταλλάξεων (DNA Sequencing).

**Θεραπεία:** Διατροφή φτωχή σε πρωτεΐνες, συμπληρώματα καρνιτίνης ή βιταμινών, αποφυγή μεγάλων περιόδων νηστείας.

## ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΛΙΠΑΡΩΝ ΟΞΕΩΝ ◀

**Τι είναι:** Πρόκειται για μία ομάδα κληρονομικών μεταβολικών ασθενειών στις οποίες παρατηρείται έλλειψη ή ελαττωματικότητα ενός ενζύμου που συμμετέχει στο μεταβολισμό των λιπαρών οξέων.

**Συμπτώματα:** Τα γενικά κλινικά συμπτώματα περιλαμβάνουν υποτονία, λήθαργο, έμετο, ηπατομεγαλία κατά περιπτώσεις και υπογλυκαιμία που μπορεί να οδηγήσει σε κόμα, εγκεφαλοπάθεια, ηπατική ανεπάρκεια και θάνατο.

**Επιβεβαιωτικός προσδιορισμός:** Ανάλυση ούρων με GC-MS, καθορισμός ενζυμικής δραστηριότητας, έλεγχος μεταλλάξεων (DNA Sequencing).

**Θεραπεία:** Διατροφή φτωχή σε λίπη, συμπληρώματα καρνιτίνης, αποφυγή μεγάλων περιόδων νηστείας, αντιμετώπιση υπογλυκαιμίας.

## ► ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

**Τι είναι:** Πρόκειται για μία οικογένεια ασθενειών στην οποία παρατηρείται ελαττωματικότητα σε ένζυμα που σχετίζονται με το μεταβολισμό των στεροειδών προς κορτιζόλη.

**Συμπτώματα:** Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν αρρενοποίηση στα θήλεα, ψευδοερμαφροδιτισμό και κρίσεις από την απώλεια αλάτων – υπόταση, υπερκαλιαιμία.

**Θεραπεία:** Κορτιζόλη ή άλλα ανάλογα, χειρουργική αντιμετώπιση.

## ► ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΒΙΟΤΙΝΙΔΑΣΗΣ

**Τι είναι:** Πρόκειται για μία διαταραχή που οφείλεται στην ύπαρξη ενός αυτοσωμικού υπολειπόμενου γονιδίου. Άτομα με ανεπάρκεια του ενζύμου βιοτινιδάση δεν μπορούν να ανακυκλώσουν την ενδογενή βιοτίνη ούτε να απελευθερώσουν τη βιοτίνη που προέρχεται από τις τροφές και η οποία συνδέεται με πρωτεΐνες.

**Συμπτώματα:** Τα συμπτώματα είναι τα χαρακτηριστικά της έλλειψης βιοτίνης και περιλαμβάνουν μεταβολική κετοξέωση, οργανική οξυουρία, αταξία, κρίσεις, καθυστερημένη ανάπτυξη, αλωπεκία, μέχρι και απώλεια ακοής.

**Επιβεβαιωτικός προσδιορισμός:** Καθορισμός ενζυμικής δραστηριότητας, έλεγχος μεταλλάξεων (DNA Sequencing).

**Θεραπεία:** Από του στόματος χορήγηση συμπληρωμάτων βιοτίνης.

## ► ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

**Τι είναι:** Πρόκειται για μία εξόχως σοβαρή διαταραχή που οφείλεται στην ύπαρξη ενός αυτοσωμικού υπολειπόμενου γονιδίου. Χαρακτηρίζεται από πνευμονική εμβολή και / ή παγκρεατική δυσλειτουργία.

**Συμπτώματα:** Τα κλινικά συμπτώματα μπορεί να ποικίλουν ευρέως. Η κυστική ίνωση μπορεί να επηρεάσει τους πνεύμονες και το ανώτερο αναπνευστικό σύστημα, το γαστρεντερικό, το πάγκρεας, το ήπαρ, τους ιδρωτοποιούς αδένες και το ουρογεννητικό σύστημα. Η αναπνευστική ανεπάρκεια αποτελεί την κύρια αιτία νοσηρότητας και θνησιμότητας.

**Επιβεβαιωτικός προσδιορισμός:** Καθορισμός ενζυμικής δραστηριότητας, έλεγχος μεταλλάξεων (DNA Sequencing).

**Θεραπεία:** Συνδυασμός χορήγησης αντιφλεγμονωδών φαρμάκων και αντιβιοτικών με συμπληρώματα διατροφής.

## ► ΑΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΗ ΒΑΡΗΚΟΪΑ

**Τι είναι:** Κατά προσέγγιση 1 στα 1,000 παιδιά παρουσιάζουν σοβαρή απώλεια ακοής κατά τη διάρκεια της προσχολικής ηλικίας. Η βαρηκοΐα μπορεί να ενυπάρχει από το στάδιο της βρεφικής ηλικίας αλλά να γίνει εμφανής κατά το αναπτυξιακό στάδιο της εκφοράς του λόγου. Αυτό σημαίνει ότι ένα παιδί μπορεί να περάσει τον κλινικό διαγνωστικό έλεγχο που διεξάγεται στο μαιευτήριο, ωστόσο να εκδηλώσει αργότερα προσχολική βαρηκοΐα ή κώφωση. Η μετάλλαξη 35delG του γονιδίου GJB2 απαντάται σε υψηλά ποσοστά στην Ελλάδα όπου η συχνότητα των φορέων της ανέρχεται στο 3,5% του πληθυσμού.

# Συχνές ερωτήσεις - απαντήσεις

- 1 Μπορούν οι μεταβολικές διαταραχές να θεραπευτούν;**  
Οι μεταβολικές διαταραχές είναι μέρος του ανθρώπινου γενετικού κώδικα, οπότε και δεν μπορούν να θεραπευτούν. Όμως η έγκαιρη διάγνωση μιας μεταβολικής διαταραχής μπορεί να επιτρέψει στον παιδίατρο σας να αρχίσει μια εξειδικευμένη ιατρική περίθαλψη που μπορεί να βελτιώσει τη μακροπρόθεσμη υγεία του μωρού σας.
- 2 Πόσο κοινές είναι οι μεταβολικές ανωμαλίες;**  
Το ένα σε 1.000 μωρά θα επηρεαστεί από μια διαταραχή που ο νεογνικός έλεγχος μπορεί να προσδιορίσει. Η διάγνωση, και η έγκαιρη ιατρική παρέμβαση μέσα στις πρώτες ημέρες της ζωής ενός βρέφους είναι ουσιώσες. Οι περισσότερες από αυτές τις διαταραχές μπορούν να ρυθμιστούν εάν η θεραπεία αρχίσει νωρίς.
- 3 Πόσες διαταραχές περιλαμβάνει ο νεογνικός έλεγχος;**  
Ο νεογνικός έλεγχος μπορεί να προσδιορίσει την παρουσία περισσότερων από 50 κληρονομικών διαταραχών, συμπεριλαμβανομένων της κυστικής ίνωσης, της συγγενούς υπερπλασίας επινεφριδίων καθώς επίσης και πολλών λιγότερο γνωστών διαταραχών. **Επίσης η Neoscreen είναι το μόνο εργαστήριο διεθνώς το οποίο ελέγχει όλα τα νεογνά για ασυμπτωματική βαρνηκία (έλεγχος DNA για τη μετάλλαξη 36delG).**
- 4 Εάν το μωρό μου έχει μια μεταβολική διαταραχή, θα μπορούσαν και τα άλλα παιδιά μου να την έχουν επίσης;**  
Ναι, υπάρχει πιθανότητα 25%. Τα μεταβολικά νοσήματα κληρονομούνται στα παιδιά από τους γονείς τους. Εάν οι γονείς είναι "φορείς" κάποιας παθολογικής μετάλλαξης τότε υπάρχει πιθανότητα 25% να γεννήσουν παιδί που θα πάσχει από τη νόσο που σχετίζεται με τη μετάλλαξη αυτή. Οι γονείς δεν γνωρίζουν αν είναι φορείς παθολογικών μεταλλάξεων λόγω ελλιπούς προγεννητικού ελέγχου. **Η Nescreen προτείνει ένα πρωτοποριακό προγεννητικό μοριακό έλεγχο, ο οποίος ανιχνεύει στους γονείς την ύπαρξη πιθανών παθολογικών μεταλλάξεων (επισκεφτείτε την ιστοσελίδα μας).**
- 5 Είναι ο εκτεταμένος νεογνικός έλεγχος για τις μεταβολικές διαταραχές μία νέα διαδικασία;**  
Στην Ελλάδα ναι. Στο εξωτερικό όχι. Για παράδειγμα στην Αμερική τα νεογνά ελέγχονται για την εκτεταμένη λίστα μεταβολικών διαταραχών εδώ και 10 χρόνια περίπου. Στην Ελλάδα σήμερα γίνεται έλεγχος μόνο για φαινυλκετονουρία (PKU), G6PD και υποθυρεοειδισμό. Επίσης, η μεθοδολογία που χρησιμοποιείται μέχρι σήμερα για την PKU έχει πολλά ψευδώς θετικά αποτελέσματα. Αυτό απαιτεί πολλαπλές επαναλήψεις μέχρι να αποδειχθεί η ύπαρξη ή μη PKU. Η μεθοδολογία φασματοσκοπίας μάζας που χρησιμοποιείται στο εργαστήριο NeoScreen ελαχιστοποιεί τα false positive αποτελέσματα διαχωρίζοντας την PKU από πιθανές υπερφαινυλαλανιναιμίες.
- 6 Τι προκαλούν οι μεταβολικές διαταραχές;**  
Οι μεταβολικές διαταραχές προκαλούν ρωγμές στη "χημεία" του οργανισμού. Παραδείγματος χάριν, οι μεταβολικές διαταραχές μπορούν να προκαλέσουν στα νεογνά τη δυσκολία αφομοίωσης της τροφής, με αποτέλεσμα να κινδυνεύουν από σοβαρές περιπλοκές στην υγεία τους όπως η νοητική στένωση, το κώμα ακόμη και ο θάνατος.
- 7 Πότε θα ξέρω τα αποτελέσματα των εξετάσεων;**  
Τα αποτελέσματα του νεογνικού ελέγχου θα είναι διαθέσιμα στον παιδίατρο σας σε 72 ώρες από την λήψη του δείγματος από το βρέφος. Εάν προκύψει παθολογικό δείγμα ο ιατρός ενημερώνεται άμεσα τηλεφωνικά ώστε το νεογνό να τύχει της καλύτερης και έγκαιρης περίθαλψης.
- 8 Γιατί πρέπει να εξετασθεί το μωρό μου;**  
Τα νεογνά δεν παρουσιάζουν προφανή σημάδια μιας μεταβολικής κληρονομικής διαταραχής διότι οι περιπλοκές στην υγεία τους αρχίζουν να εμφανιστούν. Ο έγκαιρος προσδιορισμός επιτρέπει στον παιδίατρο σας να αρχίσει εξειδικευμένη ιατρική περίθαλψη που μπορεί να βελτιώσει την υγεία του μωρού σας μακροπρόθεσμα.

**neoscreen**

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΚΑΙ ΝΕΟΓΝΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ (ISO 15189 & ISO 17025)

Για επιπλέον πληροφορίες επικοινωνήστε μαζί μας στο **+30 211 1826130** ή επισκεφτείτε την ιστοσελίδα μας **www.neoscreengr.com**