

UDRUŽENJE PEDIJATARA SRBIJE
PEDIATRIC ASSOCIATION OF SERBIA

**TREĆI KONGRES PEDIJATARA SRBIJE / THE THIRD CONGRESS OF PEDIATRICIANS OF SERBIA
SA MEĐUNARODNIM UČEŠĆEM / WITH INTERNATIONAL PARTICIPATION**

Vrnjačka Banja, 20 - 23. septembar 2018. / September 20 - 23, 2018, Vrnjačka Banja

ZBORNİK SAŽETAKA / BOOK OF ABSTRACTS

RANO OTKRIVANJE UROĐENIH GREŠAKA METABOLIZMA NEONATALNIM SKRININGOM - SLUČAJ SA POREMEĆAJEM U METABOLIZMU MASNIH KISELINA SREDNJIH LANACA

S. Zlateska¹, V. Atanasovska², S. Zlateska³, A. Zlateska³

¹Opšta bolnica, Ohrid,

²JZU Univerzitetna Klinika za Detski bolesti, Skopje

³JZU Univerzitetna Klinika za ginekologija i akušerstvo, Skoplje

Uvod Uvođenjem tandemske masene spektrometrije (LC/MS/MS) u neonatalne skrining programe, povećao se kapacitet za rano otkrivanje urođenih grešaka metabolizma. Tandemskom masenom spektrometrijom mogu da se identifikuju i kvantifikuju acilkarnitini i aminokiseline iz jednog uzorka krvi, čime se omogućava dijagnostika više od 40 metaboličkih bolesti istovremeno. U Makedoniji metabolički skrining se primenjuje od 2013. godine, kao deo preventivnog programa zdravstvene zaštite majke i dece.

Cilj rada Prikazivanje mogućnosti ranog otkrivanja urođenih grešaka metabolizma neonatalnim skriningom.

Metode Metodom tandemske masene spektrometrije određivan je profil acil karnitina i merene su koncentracije 12 aminokiselina iz uzorka krvi na filter papiru novorođenog deteta.

Rezultati Muško novorođenče je rođeno u 34. nedelji gestacije sa telesnom masom 1870 g, dužinom 47 cm i Apgar skorom 7/7. U četvrtom danu života obilno povraća sadržaj crvenkaste boje. Hirurg isključuje akutnu hiruršku bolest. Povraćanje se nastavlja tako da se sledećeg dana dete prevodi na Univerzitetnu kliniku za dečje bolesti u Skoplju. U Klinici su urađene analize (neonatalni skrining) za kongenitalnu hipotireozu, fenilketonuriju i još jedan broj urođenih bolesti metabolizma. U skriningu na metaboličke bolesti dobijene su visoke koncentracije acilkarnitina C6 (Hexanoilcarnitine) i C8 (Octanoilcarnitine) što upućuje na poremećaj u metabolizmu masnih kiselina srednjih lanaca (MCAD). U prvom uzorku krvi uzetom u jedanaestom danu života, izmerena je povišena koncentracija C6 (0.62 $\mu\text{mol/l}$, referentna vrednost 0 - 0.24 $\mu\text{mol/l}$) i C8 (2,64 $\mu\text{mol/l}$, referentna vrednost 0 - 0,3 $\mu\text{mol/l}$). Ponovljene analize od 24. dana života i u drugom mesecu života potvrdile su povišene koncentracije ovih metabolita.

Zaključak Rana dijagnoza urođenih grešaka u metabolizmu je važna za rani početak terapije i prevenciju kliničkih simptoma bolesti ali i za genetičko savetovanje porodice.