



## SERVICIU DE SCREENING NEONATAL EXTINS

MATERIAL INFORMATIV PENTRU PĂRINȚI

## METABO<sup>MS</sup>

Serviciul de screening neonatal extins din cadrul Unității de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>** de la Institutul de Cercetare Biomedicală-MEDFUTURE a luat naștere în urma unui proiect pilot realizat de către Universitatea de Medicină și Farmacie Iuliu Hațieganu din Cluj-Napoca, în parteneriat cu Universitatea Reykjavik din Islanda și cu Alianța Națională pentru Boli Rare din România. Testele efectuate în perioada de implementare a proiectului pe cei 20.000 de nou-născuți au fost gratuite.

Serviciul de screening neonatal extins oferit de Unitatea de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>** este în prezent un serviciu cu plată care se realizează la cererea părinților, prin completarea solicitării de testare de pe site-ul <https://metaboms.ro>.

Unitatea de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>** se află în relații contractuale sau de colaborare cu maternități de stat și private care doresc ca acest serviciu să fie oferit pacienților lor. Dacă vă regăsiți în situația în care maternitatea la care ați născut nu se află în lista de maternități de pe site, serviciul poate fi oferit în continuare părinților.

Pentru detalii suplimentare, echipa **METABO<sup>MS</sup>** vă stă la dispoziție la adresa [screening@metaboms.ro](mailto:screening@metaboms.ro) sau telefonic (**0785221400**).



### IMPORTANT!

Serviciul de screening metabolic extins **METABO<sup>MS</sup>** presupune colectarea unei probe de sânge suplimentare celei din cadrul Programului Național de Screening Neonatal. Acest serviciu se desfășoară cu acordul dumneavoastră, fiind o **analiză complementară ce vizează un număr extins de patologii**. Prelucrarea ulterioară a datelor personale și transmiterea rezultatelor se face în conformitate cu reglementările legale în vigoare, ce pot fi consultate la secțiunile **Termeni și condiții** și **Politicele de confidențialitate** de pe site.

## Cum se efectuează screeningul neonatal extins în cadrul Unității de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>**?



**1** După completarea solicitării de testare pe site-ul <https://metaboms.ro>, se recoltează o picătură de sânge din călcâiul nou-născutului **în primele 24-72 de ore de viață (ziua 2-3 postnatal)** pe o **hârtie de colectare special codificată**, pusă la dispoziție de către Unitatea de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>**.

**2**

Hârtia de colectare este trimisă spre analiză într-un plic închis ermetic la Unitatea de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>** prin **curierat rapid**. În cazul în care spitalul nu are un acord intern cu laboratorul de trimitere la anumite intervale de timp a probelor, părintele este cel care va trimite/duce proba la laborator. **Probele se trimit la adresa: str. Louis Pasteur nr. 4-6, 400349, UMF Cluj-Napoca, clădirea MEDFUTURE.**



**3** Unitatea de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>** recepționează probele și realizează analizele pentru screening metabolic extins. **Rezultatele sunt trimise sub forma unui buletin de analiză către părinte/medic la adresa de e-mail din solicitarea de testare în maxim 5 zile lucrătoare de la recepția probelor în laborator.**

**4**

În cazul în care sunt obținute rezultate suspecte pentru prima probă colectată și repetată în duplicat, în unele cazuri poate fi necesară colectarea unei probe suplimentare.



**5** În cazul unui screening pozitiv, părinții vor fi informați și direcționați către un serviciu de specialitate care să recomande pașii de urmat.

**6**

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



**Rezultatele screeningului neonatal nu reprezintă un diagnostic, ci o indicație pentru investigații ulterioare pentru stabilirea unui diagnostic.**



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

**METABO<sup>MS</sup>** a fost 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 a fost de 958298 Euro. Director proiect Prof. dr. Anca Dana Buzoianu.



UMF  
UNIVERSITATEA DE  
MEDICINĂ ȘI FARMACIE  
IULIU HAȚIEGANU  
CLUJ-NAPOCA



MEDFUTURE



HÁSKÓLINN Í REYKJAVÍK  
REYKJAVÍK UNIVERSITY



Alianța Națională  
pentru Boli Rare



Iceland  
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 screeningul neonatal extins realizat în cadrul Unității de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>**.

## 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 ale aminoacizilor, ale acizilor organici, tulburări de oxidare ale acizilor grași, tulburări ale ciclului ureei 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<sup>MS</sup>:

### 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  
Deficit în sinteza/reciclarea cofactorului bipterinei (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-ketotilază  
Acidurie glutarică de tip I  
Deficit de holocarboxilază-sintetază  
Acidemie izovalerică  
Acidurie metilmalonică  
Acidemie propionică

#### ● Tulburări secundare:

Acidurie 2-metil-3-hidroxi-3-metilglutarică  
2-Metilbutirilglicinurie  
Acidurie 3-metilglutamică  
Izobutirilglicinurie  
Acidemie malonică  
Acidurie metilmalonică cu homocistinurie

### Tulburări de oxidare ale acizilor grași: Incidență 6 la 100 000 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 acil-CoA-dehidrogenază cu lanț foarte 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  
Acidemie 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 (boala genetică de metabolism)
- hipotiroidismul congenital (boală endocrină)
- fibroza chistică (boală genetică afectând în principal plămâni și sistemul digestiv).

## Ce vă oferă screeningul extins METABO<sup>MS</sup>?

- Un set extins de analize pentru depistarea extrem de rapidă a 41 de tulburări în născute de metabolism (lista din stânga), complementar celor din Programul Național de Screening Neonatal.
- Analizele se fac în cadrul Unității de Screening Neonatal **METABO<sup>MS</sup>**, utilizând o probă suplimentară celei din Programul Național, recoltată în primele 24-72h de viață.
- În cazul unor rezultate suspecte pentru metabolizii analizați, sunt necesare teste suplimentare pentru confirmarea unui diagnostic.

**METABO<sup>MS</sup> oferă posibilitatea depistării la naștere a unor tulburări în născute de metabolism, care pot influența definitiv evoluția copilului dacă nu se intervine în timp util.**

