

piše :::: SONJA HOFFMAN/VLM

**Z**a nekoliko će mjeseci u novu, zelenu zgradu pedijatrije KBC-a Zagreb stići tandemski spektrometar masa – aparat kroz koji će već dogodine, u sklopu proširenog programa nacionalnog dojenačkog probira, prolaziti kapljice krvi svake bebe rođene u Hrvatskoj. Riječ je o uređaju koji stoji 1,8 milijuna kuna i koji se u svrhu probira već dugo koristi u Americi i na zapadu Europe, prije četiri mjeseca kupila ga je i susjedna Slovenija, a naša će ga zemlja dobiti zahvaljujući trogodišnjoj dobrotvornoj akciji dm-a. Tako će kapljica osušene krvi na laboratorijskom papiru uzeta iz pete novorođenčeta uskoro i u Hrvatskoj biti dovoljna za rano otkrivanje i početak liječenja više od 20 podmuklih, rijetkih i često za život opasnih metaboličkih bolesti.

#### Razbijanje molekula na ione

Uređaj se sastoji od dva spojena spektrometra masa i softverske baze podataka koja omogućuje da se u krvi djeteta odredi količina amino ili masnih kiselina te acil-karnitina. Ti spojevi produkt su svakog metabolizma ili izmjene tvari koje čovjek unosi hranom, poput bjelanjčevina, masti ili šećera, a njihove količine u krvi mogu upozoriti na metaboličke poremećaje. Zbog toga je važno da se test napravi odmah u prvim danima života djeteta koje je počelo jesti.

– Suhu kapljicu krvi koja iz rodilišta stigne u laboratorij najprije uz pomoć kemikalija vratimo u tekuće stanje – objašnjava prof. Ksenija Fumić, specijalist medicinske biokemije sa zagrebačkog KBC-a. Potom se tekuća kapljica krvi, u obliku spreja, rasprši u prvi dio aparata koji je već podešen da izolira određenu amino ili masnu kiselinu. – Iz raspršenih čestica krvi izdvojena aminokiselina “odlazi” u vakuumirani prostor kojim “vladaju” silnice elektromagnetskog polja, pa se pod njihovim utjecajem lanci kiselina razbijaju na molekule različitih masa i naboja – otkriva prof. Fumić. Razbijene molekule tada odlaze u središnji dio uređaja, malu “plinsku komoru”. – U komori plin lupa u molekule i mrvli ih na još sitnije čestice, ione, iz kojih onda detektor povezan s bazom podataka mjeri pokazatelje eventualnih poremećaja u krvi bebe – ističe. Ipak, naglašava prof. Fumić, rezultati koje ovaj uređaj daje samo su pokazatelj da bi neka beba mogla imati ili kasnije tijekom života razviti neku od metaboličkih bolesti na koju je testirana, a da bi se ona i dokazala, potreban je cijeli niz daljnjih pregleda i pretraga. – Vrlo važan segment cijelog po-

## U KBC ZAGREB STIŽE UREĐAJ KOJI VEĆ KOD BEBA UPOZORAVA NA OPASNOST DA IMAJU METABOLIČKE POREMEĆAJE

# KAP KRVI ZA OTKRIVANJE 20 BOLESTI

Aparat za dojenački probir određuje količinu **amino i masnih kiselina**. Djeca s povišenim vrijednostima ići će na daljnje pretrage, a to im može spasiti život



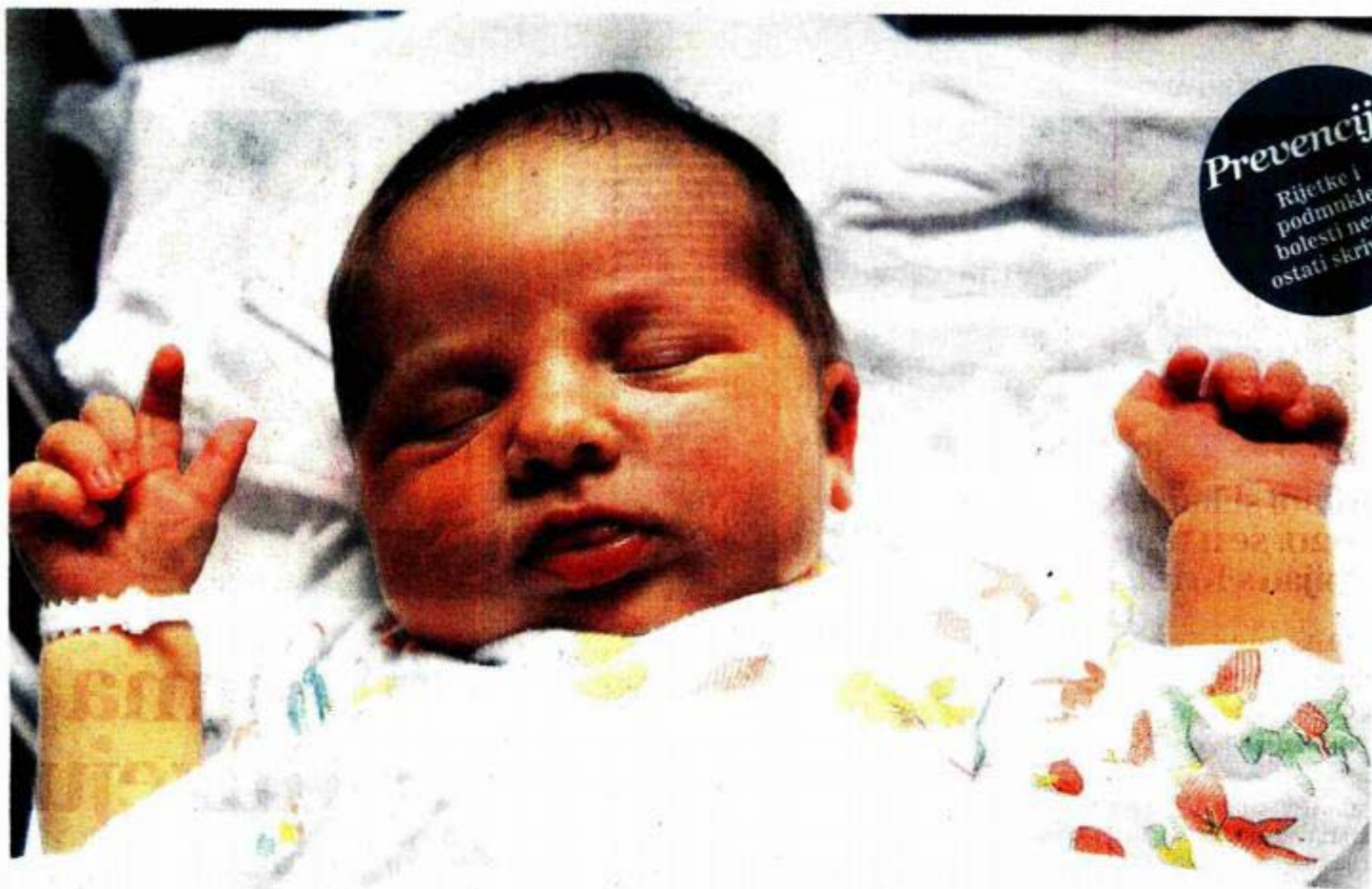
# 1,8

milijuna kuna stoji tandemski spektrometar masa. Na tržištu je nekoliko modela, a u tijeku su pregovori o kupnji aparata koji će u travnju stići na pedijatriju KBC-a

stupka je određivanje donje i gornje granice parametara koji su specifični za svako podneblje jer koncentracije koje bi mogle uputiti na poremećaje nisu iste za bebe rođene u Hrvatskoj ili Finskoj – upozorava i dodaje da naše stručnjake taj posao tek očekuje.

#### Teška moždana oštećenja

Kada uređaj stigne u posebno opremljen novi laboratorij, djelatnici će i na obuku u Americu, ali je nužno postići konsenzus struke i javnosti o tome na koje će se od 550 metaboličkih rijetkih bolesti testirati novorođenčad jer, ističe prof. Fumić, otkrivanje i najmanje mogućnosti da bi dijete moglo imati neku od njih vrlo je stresno za roditelje i cijelu obitelj. – Treba naglasiti da rezultati iščitani iz ovog uređaja sa sobom nose i rizik lažno pozitivnih ili pokazatelja bolesti koje se tijekom života nikada neće razviti – kaže prof. Ivo Barić s Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb. Stoga je, smatra, ključno probir ograničiti na one bolesti koje se nakon otkrivanja mogu liječiti. Dosad je Hrvatska novorođenački probir



**Prevenција**

Rijetke i  
podmnlke  
bolesti neće  
ostati skrivene

radila na dvije metaboličke bolesti, fenilketonuriju i hipotireozu (oslabljen rad štitne žlijezde, op. a.), no tu su i druge bolesti koje su, zato što nismo posjedovali ovako osjetljiv uređaj, ostajale neotkrivene i u djece uzrokovale teška moždana ili neurološka oštećenja, a u najtežim slučajevima čak i smrt. – Riječ je o bolestima čiji se simptomi javljaju naglo, i to tijekom prvih tjedana života bebe, pa naizgled zdravo rođeno dijete vrlo brzo može doći do tako teškog stadija bolesti da mu je ugrožen i život – objašnjava prof. Barić. A da su bolesti otkrivene, takav bi ishod liječnici u većini slučajeva spriječili vrlo jednostavnim metodama liječenja. – Metabolički poremećaji ne liječe se nekim posebno skupim lijekovima jer je dovoljno otkriti koja se od aminokiselina ili masti u organizmu ne razgrađuje pravilno i djetetu propisati odgovarajuću dijetu – otkriva prof. Barić. Iako već ima na umu dvadesetak bolesti na koje će se djeca testirati, ističe da odluka neće biti laka jer Hrvatska u nedostatku mogućnosti probira i ne zna koje su od "izlječivih" metaboličkih bole-

sti najčešće. – To su podaci koji variraju od zemlje do zemlje, a do sada smo ih većinu imali u hrvatske djece, no s obzirom na to da smo uočivši neke pokazatelje krvi na testiranje slali u inozemne laboratorije, sigurno je da točnu pojavnost svake pojedine bolesti tek tijekom nekoliko godina testiranja treba utvrditi – ističe liječnik te dodaje da će i nakon konačne odluke o tome na koje će se bolesti raditi probir u djece uvijek ostati otvorena mogućnost izmjene.

**Testiranje na tandemskom spektrometru masa trebalo bi početi dogodine. Stoji 70 kuna pa će konačnu odluku donijeti HZZO**

Testiranje krvi jednog od godišnje oko 44 tisuće rođene djece na ovom aparatu stoji 70 kuna pa će konačnu riječ za njegovu upotrebu u svrhu nacionalnog probira ipak imati HZZO.

#### **Koristit će se i za odrasle**

– Dosadašnjim probirom, koji se provodi od 1978. godine na fenilketonuriju i onim koji je uveden 1985. na hipotireozu, do kraja 2009. liječnici su spriječili 370 slučajeva umne zaostalosti i tjelesnih oštećenja u djece – kaže akademik Željko Reiner, ravnatelj zagrebačkoga KBC-a. Probirom na tandemskom spektrometru masa, nada se, ta će brojka biti i 50 posto veća, a troškovi liječenja djece s tako teškim oštećenjima bit će izbjegnuti ili uvelike smanjeni.

– Aparat će se, osim za probir, koristiti i u druge kliničke svrhe, a među njima je svakako pomoć u određivanju uspjeha liječenja odraslih osoba koje imaju neku od nasljednih metaboličkih bolesti, ali i za analize nužne za postavljanje njihove dijagnoze – ističe prof. Reiner.