



# Hazánk részvétele az EUNENBS

(European Union Network of Experts on Newborn Screening)  
programban.

Szőnyi László  
I. Sz. Gyermekklinika  
Budapest

# Előzmények

- Több mint 40 évvel ezelőtt kezdődött az öröklődő anyagcsere-betegségek újszülöttkori szűrése.
- Tíz évvel ezelőtt az analitika fejlődése lehetővé tette sokkal több betegség szűrését azonos mennyiségű szárított vércseppből.

# Kérdések

- Új konfliktus forrás.
  - Több betegség, több ál pozitív eredmény.
  - Tájékoztatás.
- A lehetőség számos kérdést vetett fel.
  - Hány betegségre szűrünk?

# A pályázat

- Az Európai Unió 2009-ben kezdeményezett egy pályázatot, mely az újszülöttkori szűrésekkel foglalkozik.
- A kezdés időpontja: 2010.január 2.
- A befejezés ideje: 2011.június 31.
- A résztvevők:
  - CNMR-Róma (D. Taruscio)
  - Heidelberg, Gyermekklinika (G. Hoffmann)
  - Hollandia (G.Loeber)
  - VU Medical Centre, Hollandia (M.Cornel)

# A pályázat célja

- Az újszülöttkori szűrés gyakorlata az EU tagállamokban.
- A döntési mechanizmus megismerése.
- Szakértői csoport létrehozása.

# 1. lépcső

- **Kérdőív.**
  - 79 kérdés
  - 5 modulban
- **Terület kijelölése.**
  - Az EU tagállamok, jelölt országok, EEA/EFTA országok
- **Információ forrás.**
  - Országok/régiók/laboratóriumok.

## 2. lépcső

- Gondok feltérképezése.
  - Betegségek
  - Etikai kérdések
  - Országok, régiók
  - Kooperáció.

## 3. lépcső

- A jelentés elkészítése.



# Az 5 modul

- A modul
  - Jogi vonatkozások.
- B modul
  - Tájékoztatás
- C modul
  - Beleegyezés
- D modul
  - Irányelvek
- E modul
  - Minőségi ellenőrzés.

# „A” modul

- Támogatja-e a politika a szűrést?
  - Igen.
- Támogatja-e a szakma a szűrést?
  - Igen.
- Milyen joganyag szabályozza a szűrést?
  - Nem PI: Ausztria, Németország, Görögország,
  - Igen: Magyarország, Olaszország, Spanyolorsz.
- Van-e Központi Szűrési Bizottság?
  - Igen: Belgium, Csehország, Finnország,
  - Nem: Svédország, Svájc, Magyarország.
- Szűrőprogram bevezetésének, kiterjesztésének technikája:
  - Az irodalom tanulmányozása. Németország.
  - Külföldi tapasztalatok megismerése.
  - Evidenciák megismerése.

# „B” modul

- Információ
  - Honlap.
    - Van: Görögország, Írország, Hollandia. Magyaror.
    - Nincs. Belgium, Finnország, Svájc.
  - Szülők előzetes tájékoztatása.
    - Van: Belgium, Bulgária, Hollandia.
    - Nincs: Románia, Finnország, Görögország, Magyarország.
- A tájékoztatás költségei.
  - Svédország: 3,6 EUR,
  - Szerbia: 0,013 EUR
- Információs anyag?
  - Nem PI: Ausztria, Németország, Görögország,
  - Igen: Románia, Hollandia, Bulgária.
  - Ki készíti:
    - Egészségügyi Hatóság. Bulgária, Észtország, Hollandia.
    - Szűrőlabor. Ez az általános.
    - Tudományos társaság: Hollandia, Svájc.. .

# „C” és „D” modul

## a mintavételtől a laboratóriumi eredményig

- Születés és mintavétel közötti idő.
  - 24 – 48 óra, Horvátország.
  - 48-96 óra: többség.
  - 4-7 nap: Görögo., UK, Szlovákia, Luxemburg
  - Egyéb: Finnország, Málta – kzs., 72 – 120 óra: Francia Belgium, Írország, Lettország, Szlovénia.
    - Igen. Görögország., Írország, Hollandia. Magyaror.
- Mintavétel helye.
  - Otthon (házi orvos): Horváto., Görögország, Hollandia, Szlovákia
  - Otthon (védőnő): Horváto., Görögország, Hollandia, Szlovénia
- Átlagos mintaszám/év/laboratórium.
  - 2050 db/év: Málta
  - 112 000 db/év: Görögo.
- Mintavétel és analízis közötti idő
  - 1 nap: Hollandia, Németország, Málta, Írország
  - 3 nap, Szlovénia, Magyarország, Írország, Lengyelország
  - 5-10 nap Belgium, Bulgária, Olaszország, Románia.
- Szűrési programban levő betegségek száma
  - 26 kórkép: Magyarország, Dánia(?), Ausztria (?).
  - PKU-t nem: Finnország.
  - Csak hypothyreosis: Málta, Finnország.

# „E” modul

a diagnózis megerősítésétől a kezelés megkezdéséig

- Van-e szakmai protokoll arról, hogyan kell tájékoztatni a szülőket?
  - Nyomtatott
  - Web lap.
  - Nincs.
- Ki tájékoztatja a szülőket ismétlő vizsgálat esetében?
- Ki közli a kóros eredményt?
- Mennyi idős korban készül el a megerősítő diagnózis? Van-e erről protokoll?
- Van-e tájékoztató a betegségről, kezelésről betegségenként a szülőknek?
  - Igen.
- Vannak-e epidemiológiai adatok?

# Magyarországi helyzet

- Több mint 30 éve kezdődött.
  - PKU, hypothyreosis, galactosaemia, biotinidáz hiány
- Egy éve kezdődött a kiterjesztett szűrés.
  - További 22 betegség
- Miniszteri rendelet szabályozza.
- Minden újszülött esetében.
  - 48 és 72 életnap között.
  - 300 ml tej elfogyasztása után.
  - Évente 95 000 – 100 000 újszülött.
- Két központ van.
  - Szegedi Gyermekklinika
  - (Budai Gyermekkórház) – most az I. Sz. Gyermekklinika, Budapest
  - A két központ szoros kapcsolatot tart fenn.

# Újszülöttkori szűrés feltételei

- A kórképek
  - Jelentős egészségügyi probléma legyen.
  - Költség-hatékonyság megfelelő legyen.
- A laboratóriumi módszer
  - Egyszerű, biztonságos, pontos.
  - Megfelelő cut-off értékek legyenek.
- A kezelés
  - Legyen hatékony kezelés.
  - Elérhető legyen a kezelés.
- A szűrő program
  - Időben történjen meg a szűrés.
  - Megfelelő legyen a társadalom számára.

# Öröklődő anyagcsere-betegségek diagnosztikája

- Gén (mutáció kimutatás)
- Fehérje/enzim (aktivitás mérés)
- Metabolit (kóros koncentráció)
- Fenotípus



# Módszerek

- Aminosavak, acylkarnitinek tömegspektrometria
- Galaktóz, THS, biotidináz ELISA

# Anyagcsere-betegségek néhány jellemzője

- Az egyes kórképek nagyon ritkák.
- Mintegy 600 kórkép van.
- A kórképek leírása megváltozott a szűrés bevezetése óta.
  - Tünetmentes esetek száma jelentősen megnőtt.
  - További problémák jelentkeznek a tünetmentes esetek kezelése során (hiány állapot).
- Fentotípus nagyon különböző.
  - Számos kórkép felnőttkorban jelenik meg.
  - A fenotípust a „maradék” enzimaktivitás határozza meg.

# Betegség csoportok

- Organikus aciduriák 9 kórkép
- Aminosav-anyagcsere betegségei 7 kórkép
- Zsírsav-oxidáció zavarai 7 kórkép
- Egyéb kórképek 3 kórkép

**Összesen 26 kórkép.**