

# NAUJAGIMIŲ MEDŽIAGŲ APYKAITOS LIGŲ DIAGNOSTIKOS AKTUALIJOS

NIJOLĖ DRAZDIENĖ

2006 05 12



- Įgimtų medžiagų apykaitos sutrikimų dažnis – 1 iš 3000-4000 gimusiųjų
- Teoriškai Lietuvoje turėtų gimti ~ 7-10 naujagimių per metus



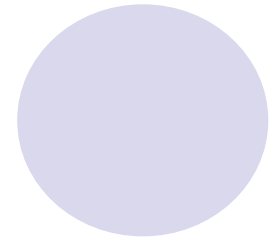
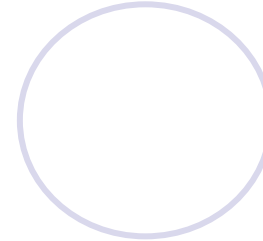
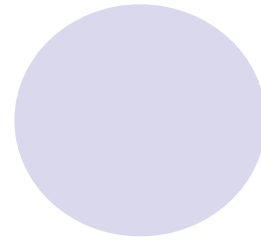
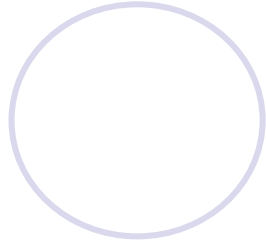
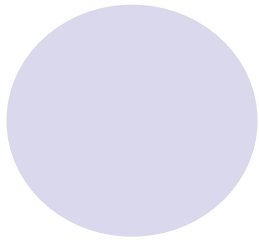
- Visuotinė naujagimių atranka fenilketonurijai ir hipotirozei diagnozuoti
- LR SAM 2004 m. gruodžio 6 d. Įsakymas Nr.V-865 "Dėl visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo, Žin., 2004, Nr. 185-6866

# Visuotinės naujagimių atrankos rezultatai

- 2005 m. gimė 29 124 naujagimiai
- ŽGC ištirta 29 003 (99,6 proc.) naujagimių:
  - FKU – 10 naujagimių
  - ĮH - 6 naujagimiai

# Visuotinės naujagimių atrankos rezultatai

- 2005 m. gimė 29 124 naujagimiai
- Neištirta 0,4 proc. gimusiųjų:
  - Mirė pirmosiomis dienomis 0,2 proc.
  - Mirė po 6 d. – 0,03proc.
  - Nesutiko tėvai - 16 atv. – 0,06 proc.
  - Neatsiūsti ėminiai – 0,11 proc.



- 2007 m. ŽGC numato išplėsti atranką iki 20 ligų

# PAVELDIMOS MEDŽIAGŲ APYKAITOS LIGOS

- Molekulių sintezės ir katabolizmo sutrikimas (sutrikusi embriogenezė, dismorfijos požymiai)
- Intoksikacija (šlapalo apykaitos sutrikimai, organoacidurijos, galaktozemija)
- Nepakankama energijos gamyba (mitochondrinės kvėpavimo grandinės ligos, riebalų rūgščių oksidacijos, glikogenozės, glikoneogenezės ligos)

# Kaip įtarti?



- Akušerinė anamnezė (persileidimai, perinatalinės mirtys)
- Moters savijauta nėštumo metu (HELLP, AFLP)
- Vaisiaus judesiai (hiperaktyvus vaisius, labai ritmiški, vienodi judesiai) – vaisiaus traukuliai?
- Šeiminė anamnezė (SKMS, sergantys vaikai)

# Kaip įtarti?



- Klinikiniai požymiai nespecifiniai - sepsio, KN, blogai žinda, sumažėjęs raumenų tonusas, letargija ar traukuliai
- Naujagimis gimė geros būklės, pradėjus maitinti, ryškėja intoksikacijos simptomai, dažniausiai per pirmąsias 72 val.

# Kaip įtarti?

A decorative graphic consisting of two rows of circles. The top row has a solid light purple circle on the left and an outlined light purple circle on the right. The bottom row has a solid light purple circle on the left, an outlined light purple circle in the middle, and a solid light purple circle on the right.

- Dismorfija
- Neįprastas kvapas
- Akių pokyčiai (katarakta, vyšnios kauliuko dėmė, pigmentinės retinopatijos)
- Organomegalija
- Kardiomiopatija

# Kaip įtarti?



- Traukuliai, stebimi naujagimiui be perinatalinės hipoksijos ir infekcijos požymių
- Gliukozės, kalcio, magnio tyrimai -N



# Pagrindinis “metabolinis tyrimas”

- **KRAUJAS**

- BKT
- Kepenų funkcijos rodikliai
- Gliukozė
- Kraujo dujos
- Amoniakas
- Laktatai
- Acylkarnitinas
- Amino rūgštys



# Pagrindinis “metabolinis tyrimas”

- ŠLAPIMAS

- Ketonai
- Organinės rūgštys
- Redukuojančios medžiagos
- Amino rūgštys

A decorative graphic at the top of the slide consists of a horizontal row of six circles. The first circle is solid light purple and overlaps the text 'Kiti tyrimai'. The second circle is white with a light purple outline. The third circle is solid light purple. The fourth circle is white with a light purple outline. The fifth circle is solid light purple. The sixth circle is solid light purple.

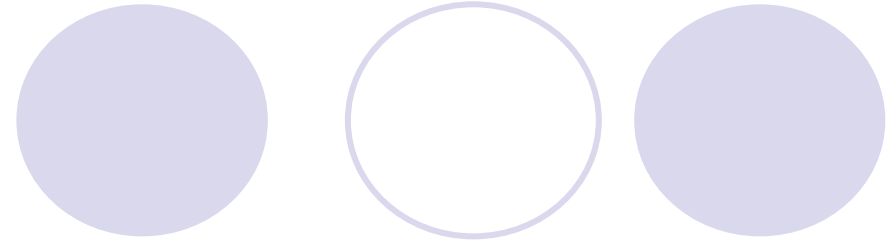
# Kiti tyrimai

- Likvoro
- EchoKG, EKG
- Smegenų ultragarsinis, KT, MBR, EEG
- Kepenų, blužnies, inkstų ultragarsinis
- Rentgeninis
- Oftalmologinis
- Genotipas
- Fermentų
  
- Giminių tyrimas

# Ką daryti įtarus?

- Surinkti kraujo ir šlapimo mėginius
- Ypač svarbu, blogėjant vaiko būklei, jei įmanoma prieš pradedant intensyvių gydymą
- Konsultuotis su genetikais ir medžiagų apykaitos sutrikimo specialistais
- Pervežti į Neonatologijos centrą

# Ką daryti įtarus?



- Kraujas 10 ml (litis heparinas)
- Kraujas ant chromatografinio popieriaus
- Kraujas 5 ml (EDTA) – DNR tyrimui
- Šlapimas 10-20 ml
- Odos biopsija
- Raumenų ir kepenų biopsija

# GYDYMAS

A decorative graphic consisting of two overlapping circles on the left and three separate circles on the right. The leftmost circle is solid light purple, the one it overlaps is a white circle with a light purple outline, and the three circles on the right are solid light purple, white with a light purple outline, and solid light purple from left to right.

- Nutraukti maitinimą
- Simptominė intensyvioji terapija
- Specifinių problemų sprendimas

