

Wrodzone wady metaboliczne



Prof. dr hab. n. med.
Jolanta Sykut-Cegielska

Gdzie kierować dzieci z podejrzeniem wrodzonej wady metabolicznej, do jakich ośrodków?

Pytanie dotyczy tzw. skринingu selektywnego w kierunku wrodzonych wad metabolizmu, który od prawie 30 lat oferuje Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii (KCMEiD) w IP-CZD (informacje dostępne na stronie internetowej IPCZD: www.czd.pl). Celem tego programu jest wczesnoobjawowa identyfikacja chorób metabolicznych u pacjentów z grup ryzyka, bez konieczności przyjazdu samego pacjenta. Jest to szczególna postać konsultacji, bardzo

trudna i odpowiedzialna, bo wydawana jest opinia końcowa na temat ew. metabolicznego podłoża schorzenia bez zbadania pacjenta. Procedura skринingu selektywnego w kierunku wrodzonych wad metabolizmu polega na przesłaniu wraz ze skierowaniem podpisanym przez głównego księgowego lub dyrektora ośrodka kierującego, zawierającym dane pacjenta (koniecznie PESEL i nr telefonu kontaktowego) oraz informacje kliniczne ze wskazaniami do diagnostyki metabolicznej (konieczne dane na temat stosowanej diety i leków), materiału biologicznego pacjenta, tj. porcji moczu, surowicy i „suchej” kropli krwi, ewentualnie też płynu mózgowo-rdzeniowego i innych próbek (jeśli to uzgodniono telefonicznie). Nie ma żadnych ograniczeń wiekowych; materiał biologiczny może być zabezpieczony i przesłany od każdego pacjenta (również dorosłego), z każdej placówki medycznej (szpital, przychodnia, gabinet prywatny itp.). Podstawą skринingu jest analiza profilu kwasów organicznych w moczu meto-

dą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC/MS), a pozostałe badania są wykonywane w zależności od indywidualnych wskazań u każdego pacjenta. Po uzyskaniu wyników wszystkich przeprowadzonych w ramach skринingu badań lekarz konsultant pediatrii metabolicznej z KCMEiD wydaje pisemną konkluzję metaboliczną z interpretacją wyników i z zaleceniami co do dalszego postępowania (diagnostycznego i terapeutycznego). KCMEiD służy jako ośrodek referencyjny dla dzieci z podejrzeniem lub rozpoznaniem wrodzonych wad metabolizmu w celu przeprowadzenia wielokierunkowej diagnostyki lub monitorowania leczenia pacjenta. Koszt całej procedury wynosi 500 zł albo więcej, jeśli diagnostyka pacjenta wymaga wykonania dodatkowo kosztownych badań, np. enzymatycznych i/lub molekularnych (w tym za granicą). Niestety w chwili obecnej nie ma w Polsce specjalistycznego ośrodka dla pacjentów dorosłych, którzy wymagają diagnostyki bądź opieki metabolicznej.