

## PREDAVANJE U PODRUŽNICI

<b>Podružnica</b>	Istarske, Primorsko-goranske i Ličke regije
<b>Naslov predavanja</b>	Novorođenački probir i potvrda cistične fibroze (CF)
<b>Predavač (ime, prezime)</b>	Merica Aralica
<b>Ustanova, grad</b>	KBC Rijeka, Rijeka
<b>Datum, vrijeme i mjesto održavanja predavanja</b>	11.4.2013., 13h, Thalassotherapia, Opatija

### Sažetak održanog predavanja (max. 250 riječi):

Cistična fibroza je autosomno recesivna nasljedna (s incidencijom u Europi 1:2500-3500) bolest. Posljedica je mutacije gena za Cystic Fibrosis Transmembrane Conductor Regulator, protein koji regulira promet klorida i koregulira transport natrija, bikarbonata i vode na membrani epitelnih stanica. Bolest je multisistemska, a dijagnostički kriteriji su: fenotipski znak/ove bolesti; pozitivna obiteljska anamneza, novorođenački probir (NBS) i prisustvo mutacije/a, povišena koncentracija klorida u znoju te abnormalni transport iona u nosnoj sluznici. Imunoreaktivni tripsinogen (IRT) je inicijalni biomarker u svim protokolima za NBS. On se kombinira s molekularnom dijagnostikom (MD) ili s određivanjem IRT-2 mjesec dana nakon rođenja djeteta u slučaju povišene koncentracije inicijalnog IRT-a (IRT-1). Svaki laboratorij koji sudjeluje u probiru dužan je definirati granične vrijednosti za IRT-1 i IRT-2 prikladne za testiranu populaciju. MD obuhvaća panel najčešćih mutacija u populaciji koja se pretražuje. Svaki NBS CF završava znojnim testom koji je zlatni standard u dijagnostici cistične fibroze. Međunarodne smjernice za izradu znojnog testa opisuju dozvoljene sustave za provokaciju znojenja (pilokarpinskom iontoforezom), način skupljanja znoja i preporučene postupke za određivanje koncentracija klorida i natrija u njemu. Dobrobiti koje donosi NBS za detektiranu djecu jesu: izostanak malnutricije, bolji kognitivni razvoj, manje poboljšavanja od plućnih bolesti i duži životni vijek u odnosu na djecu kojim je bolest otkrivena na temelju kliničke slike. Probir nosi i neke rizike od kojih se najznačajniji psihosocijalni problemi.

Jednogodišnjom pilot studijom u KBC Rijeka, 2012. testirano je 2930 novorođenčadi protokolom IRT-1/IRT-2. Jednom djetetu dijagnosticirana je CF na temelju rezultata probira, MD i obiteljske anamneze u dobi od dva mjeseca života.