

MEDIREX GROUP S PRÍRODOVEDECKOU FAKULTOU UK CHCÚ LEPŠIE VYŠETRENIA DEDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORÚCH:

Skríning zvýši šance na prežitie novorodencov

Spoločnosť **MEDIREX GROUP** spája sily s Prírodovedeckou fakultou Univerzity Komenského (PRIF UK) v Bratislave pri zavedení rozšíreného skrínungu dedičných metabolických porúch (DMP). O spolupráci hovoríme s prorektorom pre rozvoj UK doc. RNDr. Ivanom Ostrovským, CSc. a generálnym manažérom skupiny **MEDIREX GROUP** MUDr. Radoslavom Bardúnom.

Najväčšie a najmodernejšie laboratória v strednej Európe Medirex, a. s., v rámci vzdelávacieho projektu MEDIREX GROUP ACADEMY zintenzívnili spoluprácu s Chemickým ústavom PrF UK, ktorý realizuje výskumný projekt Experimentálne laboratórium pre metabolické analýzy (ELMA). Aké okolnosti spojili súkromný sektor s akademickou pôdou?

R. Bardún: Od zrodu vzdelávacieho projektu **MEDIREX GROUP ACADEMY** bola jeho základnou víziou podpora vzdelávania, prepojenie teórie s praxou a dnes mu dávame ďalší rozmer: prenesenie poznatkov z vedy a výskumu do reálnej praxe. S Prírodovedeckou fakultou UK máme dlhodobú spoluprácu pri vzdelávaní diplomantov a udeľujeme aj ceny MGA za najlepšie diplomové práce, ktoré sú spojené aj s finančným ohodnotením. Na fakulte vďaka grantom EÚ vznikol zaujímavý výskumný projekt ELMA. Dnes je potrebné jeho výsledky preniesť aj reálne do praxe, čo je pre nás výzvou, pretože v laboratórnej diagnostike máme dostatočné skúsenosti. Naším spoločným cieľom je zaviesť do praxe rozšírenie skrínungu na DMP, ktorý sa na Slovensku robí len v obmedzenej forme. Veríme, že sa nám podarí zaviesť rozšírený skríning ako povinný skríning novorodencov.

I. Ostrovský: Spolupráca je užitočná pre obidve strany, či už v podobe kvalifikačných prác študentov alebo zamestnancov fakulty v priestoroch partnera. Zároveň intenzívne pripravujeme rozšírenie spolupráce vo výskume a pri transfere technológií do zdravotníckej praxe. Projekt Výskum a Vývoj nových technológií chemickej analýzy pre metabonomiku/metabolomiku - projekt ELMA je financovaný zo štrukturálnych fondov v rámci operačného programu Výskum a Vývoj. Vďaka tomu sme zriadili analytické laboratórium vybavené tandemovou technológiou v celkovej hodnote viac ako 522 tisíc Eur.

Ako by mohli vyzerat aplikovanie výsledkov výskumu do



R. BARDÚN

reálnej praxe?

R. Bardún: Ideálny stav by mohol nastať vtedy, keď by sa nám spoločne podarilo rozšíriť povinný skríning na desať najčastejšie sa vyskytujúcich dedičných metabolických porúch. Máme všetky predpoklady na to, aby poznatky, ktorými disponuje pracovisko ELMA, mohli byť prenesené do praxe tak, aby sa skríning robil u všetkých novorodencov.

I. Ostrovský: Naším spoločným záujmom je zaviesť špičkovú technológiu čím skôr do zdravotníckej praxe, aby mohlo

Veríme, že sa podarí zaviesť rozšírený skríning ako povinný.

MUDr. Radoslav Bardún,
majiteľ skupiny spoločností
MEDIREX GROUP

ročne 60 000 novorodencov dostať túto službu v kvalite, ktorá je dnes bežná vo svete.

Ako hodnotíte súčasný stav vyšetrovania DMP u novorodencov na Slovensku?

R. Bardún: V súčasnosti máme klasifikovaných niekoľko stoviek typov DMP. Niektoré sú veľmi závažné a sú nezlučiteľné so životom a niektoré sa nemusia prejaviť počas celého života. V rámci povinného skrínungu novorodencov vyšetrojeme len jedno metabolické ochorenie - fenylketonúriu, jednu genetickú poruchu - cystickú fibrózu a dve endokrinné poruchy. Žiaľ, v skrínungu DMP sme naozaj na posledných miestach krajín EÚ. Nie je to spôsobené tým, že by sme ich nevedeli realizovať, ale jednoducho absentuje legislatíva, ktorá by vyšetrenia zaviedla celoplošne a na vyko-

návanie skrínungu doteraz nie sú zmluvy so zdravotnými poisťovňami.

I. Ostrovský: Patríme medzi jednu z posledných krajín Európy, a bojím sa, že aj sveta, ktorá nemá zavedenú tandemovú technológiu pre diagnostiku DMP. Projekt ELMA je práve tým momentom, keď sa na Slovensku táto technológia zavádza. Ide o mimoriadne závažný okamih, týkajúci sa zdravia novorodencov, pretože DMP pri neskoršej diagnóze a terapii spôsobujú predovšetkým poškodenia nervového systému, zvlášť centrálného. Existujú aj DMP s veľmi rýchlym priebehom, ktoré spôsobujú aj smrť. Pritom sú veľmi ľahko liečiteľné, ak sa zistia hneď v prvých dňoch po narodení. Väčšinou stačí iba cieleňá diéta a dieťa, ktoré by inak neprospievalo, má rovnakú kvalitu života ako zdravé dieťa.

V rámci projektu ELMA sa doteraz vyšetrilo viac ako 2200 novorodencov, na Slovensku sa však ročne narodí približne 60 000 detí.

I. Ostrovský: Od marca 2011 spolupracujeme s klinickými pracoviskami tak, aby sme si v reálnej praxi overili a validovali pripravené metódy a zároveň poskytli aj pomoc pri diagnostike DMP. Spolupracujeme s klinikami v Bratislave, Martine, Banskej Bystrici a s ďalšími pracoviskami. Spomenutých viac ako 2200 vyšetrení neznamená, že zvyšok novorodencov je mimo dosahu tandemovej technológie. Znamená to, že viac ako 2200 detí a ich rodičov nemusí mať obavy z tohto typu porúch či ochorení. Treba však povedať, že výber spolupracujúcich pracovísk bol zameraný tak, aby sme dokázali pomocou tejto technológie pomôcť pri diagnostike predovšetkým pacientom, ktorí vykazujú symptómy DMP. Užitočnosť projektu sa prejavila aj tým, že včasná diagnostika s využitím tandemovej technológie do dnešného dňa zachytila dva pozitívne prípady život ohrozujúcich DMP, vďaka čomu bolo mož-

NAVRHOVANÉ DMP DO SKRÍNUNGU

- fenylketonúria a hyperfenylalaninémia
- leucinóza (známa ako choroba javorového sirupu)
- deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom
- deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s dlhým reťazcom
- deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s veľmi dlhým reťazcom
- deficit karnitínpalmitoyltransferázy II
- deficit karnitínpalmitoyltransferázy II
- deficit karnitínacylkarnitíntranslokázy
- glutarová acidúria typ I
- izovalerová acidúria
- alkaptonúria

né pristúpiť k okamžitej terapii s veľmi pozitívnym výsledkom. Vďaka veľkému počtu vyšetrených detí už dnes pracovníci laboratória vedia kalibrovať hodnoty výsledkov, ktoré sú typické pre slovenskú populáciu a lekárom tak poskytnúť relevantné výsledky. Ak dôjde k pozitívnej reakcii zdravotných poisťovní a ministerstva zdravotníctva, vieme tento skríning v priebehu niekoľkých týždňov rozšíriť na dostatočne veľkú či dokonca celoplošnú vzorku.

R. Bardún: Naše laboratória majú dostatočné technologické aj logistické zabezpečenie na to, aby sme dokázali zabezpečiť aj povinný skríning na 10 DMP, čo predstavuje 60 000 vyšetrení. Poskytujeme laboratórnu diagnostiku pre pomerne veľkú časť slovenskej populácie. No v prvom rade je nevyhnutné, aby zdravotné poisťovne tieto skrínungové vyšetrenia zaradili do katalógu vyšetrení. Ideálne by bolo, aby vznikla vyhláška Ministerstva zdravotníctva SR o povinnosti takeho-

to skrínungu. Ak sa nám podarí splniť všetky tieto kroky, sme pripravení osloviť na spoluprácu všetky neonatologické pracoviská na Slovensku.

Úspech preventívnych programov bude závisieť aj od toho, či štát rozhodne o zavedení povinného celoplošného skrínungu na DMP. Do akej miery komunikujete s hlavným odborníkom pre neonatológiu prof. MUDr. Mirkom Zibolenom, CSc.?

R. Bardún: Pán profesor myšlienku podporuje, pretože navrhujeme zavedenie štandardov, ktoré fungujú bežne v iných európskych krajinách, napr. aj v Českej republike. Začali sme na túto tému komunikovať aj so zdravotnými poisťovňami, pričom som nadobudol pocit, že chápú význam skrínungu. Ten už primárne šetrí nemalé finančné prostriedky, ktoré štát vynakladá na liečbu pacientov, u ktorých sa tieto poruchy diagnostikovali príliš neskoro a došlo k trvalému poškodeniu organizmu. Verím, že stanovisko hlavného odborníka podporí v poisťovniach naše snaženie zaviesť v prvom kroku aspoň selektívny skríning u pacientov podozrivých na DMP a následne aj povinný skríning.

I. Ostrovský: Profesor Zibolen je členom riešiteľského kolektívu ELMA, veľmi dobre pozná celý zámer projektu, takže má dostatočný obraz na to, aby sa mohol relevantne rozhodnúť.

Je zoznam 10 najčastejšie sa vyskytujúcich DMP konečný, alebo je možné ho ešte rozšíriť?

I. Ostrovský: Táto otázka je na rozhodnutí Ministerstva zdravotníctva SR a zdravotných poisťovní, pretože rozsah poskytovania skrínungu DMP je aj ekonomickou záležitosťou. Sú ochorenia, ktoré sú také zried-

kavé, že ich prevencia vychádza mimoriadne nákladne. Ak sa niektoré krajiny v predchádzajúcich rokoch rozhodovali medzi tým, či budú preventívne diagnostikovať dve alebo dvadsať diagnóz, tak v súčasnosti trend smeruje k približne desiatim najčastejšie vyskytujúcim sa ochoreniam. Navrhovaných desať diagnóz dnes reprezentuje istý európsky štandard. Všetko ostatné je záležitosťou konkrétneho miestneho rozhodovania, či ponúknu rodičom prispieť na takéto vyšetrenie.

R. Bardún: Vďaka najmodernejším diagnostickým technológiám je pracovisko, samozrejme, schopné diagnostikovať viac ako desať DMP, dá sa povedať až niekoľko desiatok, je však na samotnom rozhodnutí rodičov, či chcú, aby ich dieťa absolvovalo aj ďalšie vyšetrenia DMP, no tie bude možné ponúknuť len na priamu platbu mimo verejného zdravotného poistenia.

Naším záujmom je zaviesť špičkovú technológiu čím skôr do praxe.

doc. RNDr. Ivan Ostrovský, CSc.

Riaditeľ Chemického ústavu Prírodovedeckej fakulty Univerzity Komenského a prorektor UK pre rozvoj

Obracajú sa rodičia na svojho ošetrojúceho lekára, aby zabezpečil vyšetrenie DMP aj za úhradu?

R. Bardún: Áno. Vzhľadom na to, že ide o vyšetrenie na priamu úhradu, tak sa môžu obrátiť aj priamo na nás. Samozrejme, vždy je lepšie, ak diagnostiku indikuje lekár, ktorý bude interpretovať výsledok.

Marcel Lincényi,
Foto: Boris Caban

doc. RNDr. Ivan Ostrovský, CSc.

Riaditeľ Chemického ústavu Prírodovedeckej fakulty Univerzity Komenského a prorektor UK pre rozvoj. Je členom Valného zhromaždenia Akademickkej rankingovej a ratingovej agentúry ARRA.

Podakovanie: Projekt ELMA ITMS: 26240220007 je realizovaný s podporou prostriedkov z Operačného programu Výskum a vývoj prostredníctvom agentúry ASFEU.