

**Scrisoare deschisa Ministerului Sanatatii, D-nei Ministru Sorina Pintea, D-nei  
Coordonator Programe de sanatate Mihaela Bardos**

In perioada 7-8 iunie 2019 a avut loc la Cluj-Napoca (sub egida Colegiului Medicilor, si având ca organizator Universitatea de Medicină și Farmacie “I. Hațieganu”, cu participarea reprezentantului Ministerului Sanatatii pentru boli rare – D-na Lidia Onofrei) simpozionul dedicat bolilor genetice de metabolism la copii si adulti cu participare nationala si internationala (medici romani ce lucreaza in tara si in strainatate in acest domeniu sau in domenii interconectate cu aceasta patologie - programul anexat): ”Boli genetice de metabolism in patologia copilului si a adultului”.

Acest simpozion este o continuare a proiectului de instruire si sensibilizare a lumii medicale din Romania la acest subiect al bolilor innascute de metabolism (se adauga celor 2 conferinte internationale organizate de Asociatia Sansa unui copil ce au adunat peste 100 participanti: “Screeningul neonatal – o sansa la viata, Iunie 2009 – care a ajutat la extinderea testarii nou nascutilor de la 50% la 85% si “ Bolile innascute de metabolism – aspect clinic si de laborator – Septembrie 2010).

Scopul intalnirii din 2019 a fost de a face cunoscute aceste boli, de a ajuta la diagnosticare, tratament de urgenta si de lunga durata si sfat genetic atat la nou-nascuti, sugari si varsta pediatrica, dar si la adulti (mai ales la gravide - deja diagnosticate cu una din aceste boli sau cu factori de risc). Participarea a fost semnificativă (medici generaliști. pediatri, geneticieni, neonatologi, interniști, neurologi, psihiatri, hepatologi, chimiști și biologi) și a arătat faptul că o mare varietate de medici specialiști doresc să afle mai multe despre această patologie, că au avut cazuri grave, dar cel mai frecvent cu dificultăți în diagnostic și tratament.

Bolile innascute de metabolism sunt un grup de cca 500 afectiuni distincte, considerate rare ca incidenta individuala, dar ca incidentă globala se considera ca în populația generală au frecvența de 1/800 - 1/2500. Aceste boli diagnosticate tardiv au multiple consecinte in special neurologice, dar si cardiace, renale, hepatice, musculare, etc, si pot avea decompensari severe si adesea pot duce la deces. Aceste boli pot avea manifestari variate la membrii aceleasi familii, de aceea este importanta diagnosticarea cat mai rapida .

Diagnosticarea si inceperea cat mai rapida a tratamentului sunt de ajutor nu numai pacientilor si familiilor acestora, dar si societatii in general: intreaga familie este afectata psihologic, financiar si rata de absentism a parintilor este crescuta mai ales in cazul stabilirii tardive a diagnosticului si aparitiei complicatiilor; daca ne raportam la impactul financiar asupra sistemului medical, se estimeaza ca un pacient diagnosticat tardiv cu suferinta neurologica instalata este de 500.000-1.5 milioane USD/lifetime in timp ce diagnosticarea precoce si asigurarea tratamentului/dietei coresounzatoare pe durata intregii vietii ar ajunge la 30.000-40.000 USD.

Discutii foarte deschise au fost de asemenea legate de testarea neonatala in maternitate pentru fenilcetonurie si respectiv hipotiroidismul congenital ('screening' neonatal pentru care exista un program national dedicat - Program National de Sanatate a Femeii si Copilului, subprogramul de sanatate a copilului, interventia 1) si ce inseamna de fapt "screening" - nu se rezuma doar la testarea in primele zile de viata, dar si urmarirea acestor rezultate, repetarea testului la cei suspectati si inceperea cat mai rapida a tratamentului (dieta speciala și monitorizare continua la cei cu fenilcetonurie, tablete de substitutie hormonala in cazul hipotiroidismului).

Concluzii, probleme identificate (multe deja stiute dar nerezolvate in ultimii 10 ani) si solutii parțiale:

1. Procentul de testare neonatala este doar de 85% (un progres important in ultimii 10 ani, dar nu suficient); exista copii diagnosticati tardiv, cand deja afectarea neuro-psihică este instalata si irecuperabila.
2. Dieta trebuie inceputa cat mai rapid cu putinta, implicand in multe cazuri formule de lapte praf speciale si implicarea unui dietetician specializat in boli innascute de metabolism. Necunoasterea particularitatilor acestor boli in instituirea dietei este inacceptabila si pune pacientii la mare risc de suferinta neurologica, încă din prima luna de viață
3. lipsa dieteticienilor in spitalele de pediatrie in general, dar in mod special cei dedicati instituirii si monitorizarii dietei pacientilor de varsta pediatrica si adulta.
4. necesitatea existentei pe piata medicală romaneasca a produselor de urgenta pentru pacientii suspectati sau diagnosticati cu boli innascute de metabolism. Unele din aceste afectiuni au debut la copii sau adulti evoluează cu hiperamoniemii (ex. valorile mari persistente ale amoniacului in sange determina encefalopatie, suferință neurologica permanenta și, netratată duce la deces!).
5. Introducerea imediata a pacientilor nou-diagnosticati cu o boala innascuta de metabolism in programul National (chiar daca numele afectiunii nu este initial mentionat in titlul programului) si facilitarea achizitiilor produselor de nutritie prin farmacii (in tarile Europene si in toata lumea aceste produse alimentare speciale sunt considerate "medicament/suplimente alimentare" si distribuite pacientilor gratuit pe baza de reteta de la medicul de familie.
6. Familiarizarea unitatilor de terapie intensiva pediatrica si de adulti cu potentialele urgente metabolice asociale bolilor innascute de metabolism.
7. lipsa aparaturii necesare pentru eliberarea de rezultate in timp real a analizelor vitale acestor pacienti; doar pentru fenilcetonurie (cea mai cunoscută dintre aceste boli) este obligatorie dozarea periodica a nivelului de fenilalanina, tirozină si nu numai (conform ghidului European PKU) si ajustarea dietei in functie de ele.
8. deschiderea pietei de produse speciale tuturor companiilor ce le comercializeaza in Europa si in lume; în Romania exista o varietate redusa de produse si fiecare copil tolereaza diferit un anumit produs,
9. existenta specialistilor in boli innascute de metabolism, cu experienta in domeniu; la inceput considerarea unui program de "twinning" cu centre europene/internationale cu experienta si oferirea posibilitatilor de pregatire in strainatate.

10. sustinerea programului de training in boli innascute de metabolism care se va organiza in 2020 in Cluj cu participare internationala (specialisti europeni in aceasta patologie) cu sustinerea Catedrei de Genetica Medicala a Universitatii de Medicină și Farmacie “I. Hațieganu” si a Asociației Non-profit “Sansa unui copil”.
11. evitarea situatiilor de intarziere in inceperea dietei sau ajustarea/monitorizarea acesteia daca persoana care se ocupa nu este “disponibila”! sanatatea pacientilor este afectata si instalarea suferintei neurologice este evidentă, “nu este in stand by” in acest interval.
12. evitarea situatiilor in care trusele (kit-urile) de testare a markerilor sanguini sunt epuizate si evitarea intarzierii achizitionării acestora.
13. plata separata a personalului care se ocupa de aceste boli (clinicieni, oameni de laborator si dieteticieni), pentru a mentine interesul si entuziasmul acestora.
14. tranzitia pacientilor de la varsta pediatria la cea adulta - sa se pregateasca din timp, asemeni clinicilor din țările avansate. Acesti pacienti sunt de regula in evidenta a multiple specialitati medicale (neurologie, hepatologie, cardiologie, etc).
15. identificarea medicilor de adulti care se vor ocupa de acesti pacienti. Sunt multe cazuri de pacienti adulti care nu mai urmeaza diete sau nu sunt monitorizati, iar declinul neuro-psihiic este progresiv (multi pacienti din clinicile de neurologie si psihiatrie sufera de boli innascute de metabolism nediagnosticate!).
16. monitorizarea speciala a gravidelor ce sufera de aceste boli - sunt cunoscute cazuri netratate si care au dat nastere copiilor cu suferinta neurologica !
17. infiintarea unui registru national nu numai pentru fenilcetonurie si hipotiroidism congenital, dar si pentru celelalte boli genetice diagnosticate in centrele de pediatrie/adulti din tara. Exista bolnavi netratati din cei potentiali tratabili si pacienti care pot beneficia de rezultatele cercetarilor efectuate in lume.

Va rugam sa ne sprijiniti in solutionarea cat mai urgenta a acestor probleme!

Cu multumiri,

Dr Paula Avram, Dr Romana Vuturar

16 Septembrie 2019

Pentru detalii suplimentare :

Dr Romana Vuturar, sef Lucrari genetica medicala, Universitatea de Medicină și Farmacie “I. Hațieganu”, Cluj, email: [romanavuturar@yahoo.co.uk](mailto:romanavuturar@yahoo.co.uk), telefon: 0744885604.

Dr Paula Avram, medic intensivist Pediatru, Sheffield Children’s hospital, UK; presedinte Asociația non profit “Sansa unui Copil”; email: [avram.paula@gmail.com](mailto:avram.paula@gmail.com)