



Συσχετισμός Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (ΠΕΝ) και Σπάνιων Νοσημάτων

Παρουσίαση 28/03/2017, CARD

Συσχετισμός του ΠΕΝ με τα Σπάνια Νοσήματα

- ✓ Το διευρυμένο ΠΕΝ του Ομίλου Synlab περιλαμβάνει περισσότερα από **50 κληρονομικά και μεταβολικά σπάνια νοσήματα** και **αιμοσφαιρινοπάθειες**.
- ✓ Η βάση του αρχείου Σπάνιων Νοσημάτων **εδράζεται** σε προγράμματα ΠΕΝ.
- ✓ **Όλα τα νοσήματα που ανιχνεύονται από το διευρυμένο ΠΕΝ**, κατηγοριοποιούνται από το **αρχείο Orphanet**, το οποίο διατηρεί την ονοματολογία των σπάνιων νόσων στα συστήματα υγείας και στα ερευνητικά προγράμματα. Για κάθε ασθένεια στην Orphanet αποδίδεται ένας μοναδικός και σταθερός αναγνωριστικός αριθμός με την ονομασία **ORPHA Number**.

Ακολουθεί αντιστοίχιση μεταξύ των νοσημάτων του ΠΕΝ του Ομίλου Synlab και των ORPHA Number.

- ✓ **50% των σπάνιων νόσων** επηρεάζουν τα παιδιά.
- ✓ **80%** των σπάνιων νόσων έχουν **γενετική προέλευση**.
- ✓ Εκτίμηση των συχνοτήτων των γενετικών ασθενειών:
 - **29% - 41%** των νοσηλευόμενων παιδιών έχουν γονιδιακά επηρεαζόμενη νόσο.
 - **1%** όλων των νεογνών έχουν μονογονιδιακή νόσο.
 - **6% - 8%** των νοσηλευόμενων νεογνών έχουν μονογονιδιακή νόσο.

Αντιστοίχιση νοσημάτων ΠΕΝ με κωδικό σπάνιων νοσημάτων ORPHAN

Νοσήματα	ORPHAN Number
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	26791
Argininemia	90
Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	147
Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	415
Gyrate atrophy of choroid and retina	414
Adrenogenital syndrome	181412
Psychomotor retardation due to S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency	88618
Congenital hypothyroidism	442
Propionic acidemia	35

Διευρυμένο Πρόγραμμα Ελέγχου Νεογνών (ΠΕΝ)

- ✎ Το διευρυμένο ΠΕΝ του Ομίλου Synlab περιλαμβάνει:
 - περισσότερα από **50 κληρονομικά και μεταβολικά σπάνια νοσήματα**.
 - για πρώτη φορά στην Κύπρο, συμπεριλαμβάνουμε και **αιμοσφαιρινοπάθειες** όπως είναι η α- και β-θαλασσαιμία, δρεπανοκυτταρική αναιμία (sickle cell).
- ✎ Ένα νόσημα μπορεί είναι σπάνιο αλλά εάν τα πάρουμε στο σύνολό τους είναι αρκετά συχνά. Η συχνότητα κυμαίνεται από **1:1000 έως 1:5000**.
- ✎ Οι σπάνιες νόσοι είναι σοβαρές, συχνά χρόνιες και προοδευτικές ασθένειες.
- ✎ Για πολλές σπάνιες ασθένειες, τα συμπτώματα εμφανίζονται κατά τη γέννηση ή την παιδική ηλικία, ωστόσο **πάνω από το 50% εμφανίζονται κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής**.


Πλεονεκτήματα του Προγράμματος


Το ΠΕΝ είναι η **μοναδική λύση** για τον έγκαιρο εντοπισμό των νοσημάτων:

- ✓ Γονείς **χωρίς ιατρικό οικογενειακό ιστορικό** με μεταβολικά κληρονομικά νοσήματα, ακόμη και γονείς με υγιή παιδιά, έχουν πιθανότητα να γεννήσουν νεογνό με κάποιο από τα νοσήματα του Προγράμματος μας.
 - ✓ Στην πραγματικότητα, τα περισσότερα παιδιά με κληρονομικά νοσήματα, προέρχονται από οικογένειες **που δεν έχουν ιστορικό της ασθένειας**. Αυτό συμβαίνει διότι τα γονίδια που φέρουν αυτές τις διαταραχές, μπορεί να περάσουν μέσα από γενιές υγιών ατόμων.
- ✓ **Αποτροπή & πρόληψη** στη γέννηση δευτέρου παιδιού με παρόμοια νοσήματα.
- ✓ Εντοπισμός των αιμοσφαιρινοπαθειών **από την κούνια**, δεδομένης της μεγάλης συχνότητας που εμφανίζουν στην Κύπρο.
- ✓ **Άμεσα:** εντοπίζει έγκαιρα το νόσημα, προς αποτροπή των ψυχικών και σωματικών συμπτωμάτων, ακόμη και θανάτου.
- ✓ **Έμμεσα:** με την εφαρμογή του ανακουφίζει το παιδί & την οικογένεια από το τεράστιο ψυχολογικό βάρος.
- ✓ **Έμμεσα:** με την εφαρμογή του ανακουφίζει την οικογένεια & το κράτος από το χρόνιο οικονομικό κόστος (ειδικά σχολεία, νοσήλεια, συνοδούς κ.α.)

ΠΕΝ - πρόληψη & Θεραπεία Σπάνιων Νοσημάτων

- ✧ **Σκοπός:** η ανίχνευση σπάνιων ασθενειών στα νεογέννητα στις πρώτες μέρες της ζωής τους.
- ✧ Τα πλείστα νεογνά με νοσήματα **δεν εμφανίζουν άμεσα** συμπτώματα, με αποτελέσματα να μην εντοπιστεί έγκαιρα από το γιατρό ή εμφανίζουν συμπτώματα **πολύ αργότερα** όταν είναι πλέον αργά για ιατρική παρέμβαση.
- ✧ Εάν το παιδί γεννηθεί με κάποιο νόσημα και **δεν λάβει την κατάλληλη θεραπεία έγκαιρα**, πολύ πιθανό να οδηγηθεί σε μακρόχρονες **σοβαρής μορφής επιπλοκές** στην υγεία του, όπως σε **σωματική** και **νοητική** καθυστέρηση, νευροκινητικές διαταραχές ή ακόμη και σε πρόωρο θάνατο.
- ✧ Στις πλείστες των περιπτώσεων **η Θεραπευτική αγωγή είναι πολύ απλή** και συνίσταται στην αποφυγή συγκεκριμένων τροφών ή τη χορήγηση συμπληρωμάτων, ορμονών ή βιταμινών.
- ✧ Παραδείγματα χαρακτηριστικών θεραπειών:
 - ▶ Συγγενής Υπερπλασία Επινεφριδίων: **Τυπική αγωγή η χορήγηση ορμονών**
 - ▶ MSUD Mable Syrup Disease: **Τυπική αγωγή περιορισμός πρωτεϊνών στη διαίτα.**
 - ▶ Isovaleric Aciduria: **Δίαιτα χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες και λευκίνη**
 - ▶ Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency: **Συμπληρώματα Ριβοφλαβίνης, L-καρνιτίνης, περιορισμός και λιπαρών**


 Max-Lang-Str. 58
 D-70771 Leinfelden
 Synlab MVZ Leinfelden GmbH
 Dr. med. M. Becker - Dipl. Chem. V. Burgard -
 Dr. Dr. med. A. M. Burkhardt - U. Everth - Dr. Dr. med. H. O. Frey -
 Dr. Dr. med. U. Friess - PD. Dr. med. Dr. Gröbner - Dr. med. D. Hanel -
 Prof. Dr. med. W. März - Dr. med. K. Sonnberger - Dr. med. M. Stark -
 Dr. med. Y. Ziemendorf
 Phone +49 711-9033 0
 Fax +49 711-9033 160


 SYNLAB ZYPERN
 Medilab Clinical Laboratory
 16, Nik. Mylonas Street
 CY 1071 Lycavittos - Nicosia

Thank you for your request. We are reporting the following results:

Barcode: 06 3973 0021	Ext.-ID: 5154215	ID.-Nr.: FA 5152 3085	Page: 1 / 1		
Patient:	Withdrawal: 07.04.2015	Synlab MVZ			
Born:	Ent. date: 07.04.2015 09:11	Leinfelden GmbH			
Gender:	Exit date: 10.04.2015 16:04	Max-Lang-Str. 58			
Clinical remarks:	final report	D-70771 Leinfelden			
		Phone: +49 711-9033-0			
Test	Result	Unit	Ant. result	Reference range	Meth.
weight		g			
withdrawal on day		d/a birth			
Due to missing data regarding age and date of withdrawal an evaluation is with restriction. The preferred time for withdrawal (newborn screening) is between 36th. and 72th. hour after birth.					
sample age		h			RECH 1
TSH neonatal	<1.00				
Phenylalanin	43.9	µmol/l		< 129	LCMS 1
Galactose neonat.	< 15.0	mg/dl		< 15.0	PHO 1
Gal.-Uri.-Transferase	> 3.50	U/g Hb		> 3.5	PHO 1
07/14: new reference range					
17-Hydroxy prog.	< 2.00	nmol/l		< 40.0(3.-4. day) < 50.0(adapted to age+weight)	FIA 1
Biotinidase	>30.0	%		> 30	PHO 1
Glukose-6-PDH	4.80	U/g Hb		> 2.6	FIA 1
other amino acids	no abnormality				LCMS 1
Immune reactive	7.02	ng/ml		no exact ref.-ranges	FIA 1
trypsin (filterpaper)				without age and gender	
Acylcarnitine	no abnormality				
Hb-electrophoresis	inconspicuous				
There is no evidence for a haemoglobinopathy by haemoglobin analysis. However, the newborn screening can exclude a beta thalassaemia only by a decrease of HbA. This decrease might be covered by the physiological rise of the HbA due to an increasing age. We recommend an Hb-electrophoresis with EDTA blood. The child should be at least at age of 6 months.					
drop filter card (inspection)	proper				
Validated and medically verified by Dr. U. Friess <i>U. Friess</i>					

διαπιστευμένο αποτέλεσμα κατά το ISO 15189 από το Γερμανικό φορέα Dakks.

στοιχεία ασθενούς

αποτελέσματα

αποτέλεσμα για αιμοσφαιρινοπάθειες

έλεγχος Ποιότητας δειγματος

αξιολόγηση αποτελέσματος από εξειδικευμένο ιατρό

Διασφάλιση Ποιότητας Αποτελεσμάτων

SYNLAB

Το PEN διενεργείται στο ένα εκ των 2 συνολικά διαπιστευμένων εργαστηρίων της Ευρώπης στον έλεγχο Νεογνών, σε εργαστήριο της Synlab στο Weiden της Γερμανίας.

Οι εξετάσεις του προγράμματος PEN είναι διαπιστευμένες κατά **ISO 15189**, από τον αυστηρότερο φορέα διαπίστευσης της Ευρώπης Dakks, για όλο το φάσμα των σπάνιων ασθενειών που ελέγχονται.

Η συμβολή του CARD στην εφαρμογή του ΠΕΝ στην Κύπρο

- ✎ Το διευρυμένο ΠΕΝ σχετίζεται άμεσα και **ενισχύει την πολιτική του CARD** για τις Σπάνιες Ασθένειες.
- ✎ Άρα θεωρείται αυτονόητο ότι η **CARD** φέρει την **ευθύνη της υποστήριξης** της καθολικής εφαρμογής του ΠΕΝ **σε εθνικό επίπεδο**, μέσα από συγκεκριμένες πολιτικές.
- ✎ Εισήγηση μας είναι η **σύσταση Οργάνου από την CARD** με τις πιο κάτω αρμοδιότητες:
 - Θα ορίζει **ετήσιο πρόγραμμα δράσης** για την τεχνικοοικονομική & επιστημονική υποστήριξη του ΠΕΝ.
 - Θα **επιλέξει το κατάλληλο εγκεκριμένο εργαστήριο διενέργειας** ΠΕΝ με κριτήριο την Ποιότητα και την εμπειρία.
 - Θα προβλέπει τη δημιουργία μιας **εθνικής βάσης δεδομένων** με ιδιαίτερη σημασία για τη διευκόλυνση της πρόσβασης σε φάρμακα υψηλού κόστους, γενετικές εξετάσεις κ.α. Συγκεκριμένα, Αρχείο **Επιδημιολογίας και Στατιστικής** αλλά και αρχείο **Αποτελεσμάτων** με συνεχή ενημέρωση των δεδομένων.
 - **Έρευνα**: Εναρμόνιση με τις σύγχρονες διεθνείς επιστημονικές πρακτικές στον τομέα της παιδιατρικής πρόληψης με συμμετοχή της Κύπρου σε επιστημονικές έρευνες και Ευρωπαϊκά προγράμματα στον τομέα των μεταβολικών νοσημάτων.
 - Θα οργανώνει και θα επιβλέπει τη **θεραπεία των θετικών αποτελεσμάτων** μέσα από εξειδικευμένο Κέντρο Αναφοράς.

Η συμβολή του CARD στην εφαρμογή του ΠΕΝ στην Κύπρο

- ✧ Το Κέντρο Αναφοράς θα πρέπει να είναι σε θέση να αξιολογήσει στους ασθενείς και να παρέχει διάγνωση και θεραπεία μέσα από τον απαραίτητο εξειδικευμένο **γενετικό έλεγχο**, συνοδευόμενο από γενετική **συμβουλευτική**.
- ✧ Το εν λόγω όργανο, θα τηρεί **κατάλογο των επαγγελματιών υγείας** στην ιατρική γενετική, παιδιατρική, παιδική νευρολογία και γενικότερα όλων των ειδικοτήτων πάνω στα μεταβολικά νοσήματα.

Δημόσιος Τομέας: Κόστος του ΠΕΝ σήμερα

2 νοσήματα για 9,000 νεογνά ετησίως

- ✎ Το Κέντρο που προσφέρει σήμερα το ΠΕΝ σε εθνικό επίπεδο διενεργεί:
2 εξετάσεις X 9,000 νεογνά: σύνολο περίπου **18,000 εξετάσεις**
- ✎ Σύνολο Εισοδημάτων του Κέντρου για τις εξετάσεις που διενεργεί (Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών, Ακουσολογικές και Triple test): **€800,000 - €900,000**.
 - Τμήμα κρατικών χορηγιών του Υπουργείου Υγείας: **€300,000**.
 - Συμβολή γονέα: 12.10 ευρώ (10.25 ευρώ + ΦΠΑ) μέσω τηλεφωνήματος: **€110,000**
 - Τηλεμαραθώνιος, ιδιώτες και ιδρύματα ευρώ: **€300,000 - €400,000**.
- ✎ Αν υποθέσουμε ότι για τις 2 εξετάσεις των Νεογνών δαπανούνται τουλάχιστον **€350,000**, τότε το κόστος του ΠΕΝ ανέρχεται περίπου σε **€19/νόσημα**.

Ιδιωτικός Τομέας: Κόστος του ΠΕΝ σήμερα για περισσότερες από 50 νοσήματα

- ✓ Κόστος στον ασθενή σήμερα: **€100**
- ✓ Στο κόστος περιλαμβάνονται €40-€50 για το **G6PD** που διενεργείται μετά την συμπλήρωση 2 χρόνων και €25-€ 35 για το **στίγμα της μεσογειακής αναιμίας**.
- ✓ Συνεπώς το κόστος για το σύνολο των σπάνιων νοσημάτων ανέρχεται σε λιγότερο από **1 ευρώ ανά νόσημα** σε αντιπαραβολή με τα 19 ευρώ του δημοσίου.
- ✓ Το αντίστοιχο κόστος που θα έπρεπε να επιβληθεί για το διευρυμένο ΠΕΝ, βάση των τιμών του δημοσίου σήμερα, θα έπρεπε να είναι **πάνω από €1000 ευρώ, αντί για €100**.
- ✓ Στην περίπτωση επιβολής του διευρυμένου ΠΕΝ **σε εθνικό επίπεδο** μέσα από **ιδιωτική πρωτοβουλία**, το κόστος θα ήταν μόλις ένα κλάσμα της σημερινής του τιμής (€19).
- ✓ Συνεπώς, **με ελάχιστα υψηλότερη κρατική δαπάνη** σε σχέση με τη σημερινή για της 2 μόλις νοσήματα, θα παρέχεται σε όλα τα νεογνά το διευρυμένο ΠΕΝ των >50 νοσημάτων.

Αντιστοίχιση νοσημάτων ΠΕΝ με κωδικό σπάνιων νοσημάτων ORPHAN

Νοσήματα	ORPHAN Number
<p>Κιτρουλλιναιμία (υποτελής κληρονομικότητα- autosomal recessive) Acute neonatal citrullinemia type I Adult-onset citrullinemia type I Citrullinemia type I Citrullinemia type II</p>	<p>247546 247573 247525 247585</p>
<p>2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency Ανεπάρκεια ΑκυλοCoA Αφυδρογονάσης Λιπαρών Οξέων Μετρίου Αλύσου</p>	<p>79157</p>
<p>Methylmalonic Acidemia (Μεθυλομηλονική Οξαιμία) Methylmalonic academia with homocystinuria, type cbIX Methylmalonic academia without homocystinuria</p>	<p>369962 293355</p>
<p>Glutaric Aciduria Type I Glutaric academia type 3 Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency</p>	<p>35706 25</p>
<p>Cystic Fibrosis (Κυστική Ίνωση)</p>	<p>586</p>
<p>Biotinidase deficiency (Ανεπάρκεια Βιοτινιδάσης)</p>	<p>79241</p>

Αντιστοίχιση νοσημάτων ΠΕΝ με κωδικό σπάνιων νοσημάτων ORPHAN

Νοσήματα	ORPHAN Number
Classic galactosemia (Ποσοτικός Προσδιορισμός Γαλακτικού Οξέος στο πλάσμα)	79239
Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency (Συγγενής Υπερπλασία Επινεφριδίων)	90795
Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency (Ανεπάρκεια Γλυκόζη-6P-Αφυδρογονάσης (G-6-PD)- ΦΑΒΙΣΜΟΣ)	466026
Maple Syrup Urine Disease (MSUD) (Νόσος ως από οσμής ούρων σφενδάμου)	268145
Τυροσιναιμίες (Τύπου I, II, III, Παροδική Νεογνική) Tyrosinemia type 1 Tyrosinemia type 2 Tyrosinemia type 3	882 28378 69723
Ομοκυστινουρία Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency Homocystinuria without methylmalonic aciduria	395 622
β-Ketothiolase deficiency	134
3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase deficiency	6
Isovaleric Aciduria	33

Αντιστοίχιση νοσημάτων ΠΕΝ με κωδικό σπάνιων νοσημάτων ORPHAN

Νοσήματα	ORPHAN Number
Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	26793
Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	71212
Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase deficiency	26791
Neonatal Carnitine Palmitoyl Transferase deficiency Type II	228308
Argininosuccinic Aciduria	23
5-Oxoprolinuria1	
Glutathione synthetase deficient with 5-oxoprolinuria	289846
Glutathione synthetase deficient without 5-oxoprolinuria	289849
Classical/ Prevalence Hyperphenylalaninemia	293284
Phenylketonuria-PKU	238583
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	159
Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency	431361

Αντιστοίχιση νοσημάτων ΠΕΝ με κωδικό σπάνιων νοσημάτων ORPHAN

Νοσήματα	ORPHAN Number
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	159
Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency	431361
Medium chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency	42
Mitochondrial trifunctional protein deficiency	746
3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG-CoA-Lyase-Deficiency)	20
Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	79159
3-methylglutaconic aciduria type 1	67046
Methylmalonyl-CoA mutase deficiency	79312
Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut-	289916
Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut0	
Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia	28
Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia, type cblDv2	308442

Αντιστοίχιση νοσημάτων ΠΕΝ με κωδικό σπάνιων νοσημάτων ORPHAN

Νοσήματα	ORPHAN Number
Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	26791
Argininemia	90
Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	147
Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	415
Gyrate atrophy of choroid and retina	414
Adrenogenital syndrome	181412
Psychomotor retardation due to S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency	88618
Congenital hypothyroidism	442
Propionic acidemia	35

Ενέργειες για την εγκατάσταση και λειτουργία εξειδικευμένου εργαστηρίου ΠΕΝ από το κράτος

- ✓ Μίσθωση κατάλληλου **χώρου** για την εγκατάσταση του εργαστηρίου.
- ✓ Δαπάνες για τη στελέχωση με εξειδικευμένο-έμπειρο **προσωπικό**.
- ✓ Αγορά /Εγκατάσταση σύγχρονου **εξοπλισμού** και συνεχή ανανέωση-επανεπένδυση.
- ✓ Εγκατάσταση εξειδικευμένου λογισμικού με δυνατότητα έκδοση **στατιστικών δεδομένων**.
- ✓ Διαπίστευση **ISO 15189**, απαραίτητη προϋπόθεση, χρονοβόρα & δαπανηρή.
- ✓ Εκτύπωση-διανομή καρτών συλλογής του δείγματος- **Guthrie Παγκύπρια**.
- ✓ Ολοκλήρωση αποτελεσμάτων μέσα σε **4-5 ημέρες**.
- ✓ **Αποστολή αποτελεσμάτων** ηλεκτρονικά ή γραπτώς σε γιατρό-γονέα.
- ✓ Παρακολούθηση των **θετικών αποτελεσμάτων**.
- ✓ Συλλογή συνεχείς ενημέρωση στατιστικών ευρημάτων.

Πόσο συχνά εμφανίζονται τα νοσήματα του ΠΕΝ

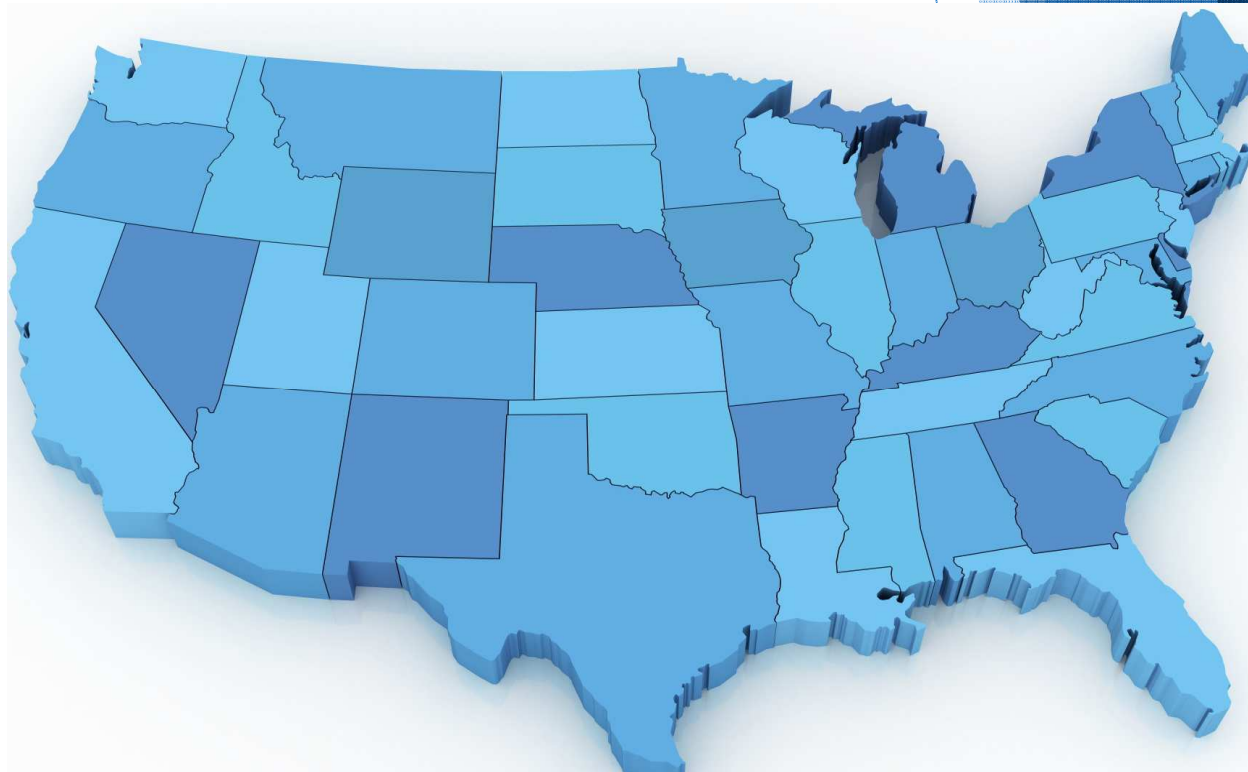
τα πιο συχνά νοσήματα:	
phenylketonuria	1: 10,000
cystic fibrosis	1: 2,500
galactosaemia	1: 50,000
congenital adrenal hyperplasia	1:18,000
congenital hypothyroidism (TSH)	1: 3,000
biotinase activity	1: 80,000

Η συχνότητα εμφάνισης των νοσημάτων του ΠΕΝ είναι πολύ μικρή, αν λάβεις υπόψη σου ένα-ένα τα νοσήματα.

Όλα μαζί όμως έχουν υψηλή συχνότητα εμφάνισης από 1:1000 σε 1:5000.

Πολιτείες	Αριθμός Νοσημάτων που ελέγχονται σήμερα
Texas	53
California	58
Nevada	49
Colorado	43
Mexico	49
Minnesota	56
Wisconsin	48
Missouri	59
Illinois	58
Indiana	53
New York	58
North Dakota	51
Kentucky	57
Tennessee	58
Massachusetts	64
Connecticut	58
New Jersey	57
Delaware	52
Maryland	57
Michigan	55
South Carolina	53

Παραδείγματα εφαρμογής ΠΕΝ στις ΗΠΑ



Δειγματοληψία

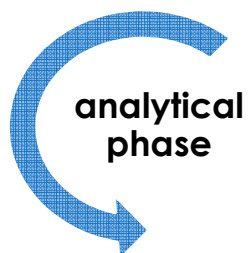
- ▶ Η δειγματοληψία γίνεται σε ειδικό απορροφητικό χαρτί που σας παρέχουμε (**guthrie paper**).
- ▶ Συλλέγονται μόλις **2-3 σταγόνες αίματος** από την πατούσα του νεογνού.
- ▶ Η ιδανική περίοδος λήψης του αίματος είναι από **36 έως και 72 ώρες** μετά τη γέννησης. Ωστόσο, η εξέταση μπορεί να γίνει και από 72 ώρες ζωής **έως και 1 μήνα** μετά τη γέννηση του νεογνού.
- ▶ Μετά τον 1ο μήνα συλλέγουμε **EDTA plasma frozen** και **urine**.
- ▶ Προσοχή: μετά τον 1^ο μήνα δε μπορούμε να έχουμε αποτέλεσμα για **κυστική ίνωση**.



Αναλυτική διαδικασία



1. Δημογραφικά ασθενούς
2. Συλλογή αίματος
3. Ημερομηνία & ώρα εγγραφής



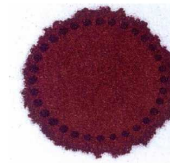
4. Αναφορά Αποτελεσμάτων
5. Έλεγχος Ποιότητας
6. Αξιολόγηση Αποτελεσμάτων



7. Διαχωρισμός Ανώμαλων Αποτελεσμάτων
8. Επιβεβαιωτικές Εξετάσεις
9. Πρόνοια για Ιατρική Συμβουλευτική

Δειγματοληψία

- ❧ Μην αγγίζετε τη διακεκομμένη κυκλική επιφάνεια (φίλτρο).
- ❧ Το είδος του δείγματος είναι είτε από την **πατούσα** του μωρού είτε από τη **φλέβα** του (χωρίς EDTA ή άλλα πρόσθετα!).
- ❧ **Απολυμάνετε** το δέρμα του μωρό πριν την αιμοληψία.
- ❧ Τσιμπήστε το τη φτέρνα του μωρού απαλά με μία **βελόνα**.
- ❧ Γεμίστε τις διακεκομμένες κυκλικές περιοχές **εντελώς**.
- ❧ Στεγνώστε το Guthrie για **2-4 ώρες**.
- ❧ Διατηρήσετε σε ένα προστατευμένο από το φως μέρος, **σε θερμοκρασία δωματίου**.



Valid specimen