

## ISKUSTVA U PRENATALNOJ DIJAGNOZI UROĐENIH BOLESTI METABOLIZMA

Dorđević M., Kecman B., Puzigaća Ž., Grković S., Sarajlija A., Stojanov Lj.  
*Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije*  
*"Dr Vukan Čupić", Novi Beograd*

**UVOD:** Urođene bolesti metabolizma (UBM) su većinom teške, potencijalno letalne, zbog čega je prenatalna dijagnoza indikovana u porodicama sa rizikom. Najveći broj UBM prenosi se autozomno recesivno, što znači da je rizik ponavljanja u narednim trudnoćama 25%. Kada se postavi dijagnoza kod indeksnog bolesnika porodici se objašnjava mogućnost da se prilikom naredne trudnoće obrate genetskom savetovalištu Instituta u cilju prenatalne dijagnostike.

**CILJ:** Cilj rada je da ukažemo na principe i mogućnosti prenatalne dijagnoze UBM.

**MATERIJALI I METODI RADA:** Najsigurniji način prenatalne dijagnostike ovih bolesti je molekularna dijagnostika, koja se radi samo kada je poznata mutacija u genu za tu bolest kod indeksnog bolesnika. U tim slučajevima predlaže se biopsija horionskih resica, između 10. i 12. nedelje trudnoće, i genetska analiza iz tog uzorka. Na žalost, za veći broj UBM molekularna analiza nije moguća već se kvantitativno određuje koncentracija enzima čiji je nedostatak odgovoran za nastanak bolesti ili supstrata proksimalno od reakcije koju katalizuje taj enzim. Tako, na primer, za lizozomske bolesti veoma precizan način dijagnoze je određivanje koncentracije enzima iz uzorka horionskih resica. Za neke od urođenih poremećaja metabolizma amino i organskih kiselina određuje se koncentracija supstrata proksimalno od reakcije koju katalizuje enzim u amnionskoj tečnosti između 16. i 18. nedelje trudnoće. Ako bilo koja od ovih analiza ne može da se radi u našoj zemlji, organizujemo slanje uzorka tkiva fetusa, brzo poštom, u inostranstvo.

**REZULTATI:** Preko genetskog savetovališta Instituta do sada je urađena prenatalna dijagnoza sledećih UBM: metilmalonska acidurija, neketonska hiperglicinemija, glutarna acidurija tip 2 (Institut), Goševa bolest, Morquio sindrom, Krabeova bolest, alfa manozidoza, metahromatska leukodistrofija, deficit citohrom C oksidaze (inostranstvo).

**ZAKLJUČAK:** Prenatalna dijagnoza najvećeg broja urođenih bolesti metabolizma je moguća, pod uslovom da je postavljena precizna dijagnoza kod indeksnog bolesnika.