

## SCREENINGUL BIOCHIMIC NEONATAL CA PRINCIPALA METODĂ DE PROFILAXIE A PATOLOGIEI EREDITARE

Aliona Soga

(Conducător științific: Natalia Barbova, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

**Introducere.** Fenilketonuria (PKU) și hipotiroidismul congenital (CH) reprezintă unele dintre cele mai frecvente cauze de retard mental care poate fi prevenit. Luând în considerație că diagnosticul de PKU și HC poate fi omis în perioada postnatală, se recomandă prezența unui screening neonatal pentru inițierea unui tratament cât mai precoce.

**Scopul lucrării.** Analiza organizării și eficacității screeningului neonatal în Republica Moldova.

**Material și metode.** Lucrarea reprezintă o cercetare de tip descriptiv, bazată pe analiza retrospectivă. S-a efectuat analiza datelor statistice ale Centrului Republican de Reproducere Umană, Genetică Medicală și Planificarea Familiei și au fost prezentate datele cazurilor noi de PKU înregistrate în RM în perioada anilor 2015-2017.

**Rezultate.** În ultimii 2 ani, au fost identificate câte 5 noi cazuri de PKU. Incidența PKU în 2016 constă 1:7479, iar în 2017 de 1:6810. Conform datelor noi, devine evident că incidența PKU în Republica Moldova a crescut în comparație cu rezultatele screening-ului neonatal în anii 1993-2003 și 2007-2014. Atunci frecvența medie al PKU constata 1:7772. Rata screeningului neonatal semnificativ a crescut comparativ cu anii anteriori. În perioada anilor 1993-2003 rata screeningului constata 74,2%. Cel mai înalt rezultat a fost înregistrat în anii 2015-2017 când rata screeningului costată 96,46%.

**Concluzii.** (1) Măsurile organizaționale menite să sporească eficacitatea screeningului neonatal au făcut posibilă o acoperire înaltă a nou-născuților la PKU (96,9%), și reducerea rezultatelor false- pozitive cu 90% în 2017 față de anul 2016. (2) Pentru a obține rezultate comparabile cu cele europene, este necesar să se creeze condiții pentru extinderea spectrului de boli pentru screeningul neonatal.

**Cuvinte cheie:** screeningul neonatal, fenilketonuria, hipotiroidismul congenital.

## NEONATAL BIOCHEMICAL SCREENING AS THE MAIN METHOD FOR THE PREVENTION OF HEREDITARY PATHOLOGY

Aliona Soga

(Scientific adviser: Natalia Barbova, PhD, assoc. prof., Chair of molecular biology and human genetics)

**Introduction.** Phenylketonuria (PKU) and congenital hypothyroidism (CH) are the most common causes of mental retardation that can be prevented. Taking into account that PKU and CH diagnosis may be omitted after birth, and its consequences are irreversible, it is recommended to have a neonatal screening for early diagnosis and treatment.

**Objective of the study.** Analysis of the organization and effectiveness of neonatal screening in the Republic of Moldova.

**Material and methods.** This work is a descriptive research, based on retrospective analysis. The analysis of statistical data of the Republican Center for Human Reproduction, Medical Genetics and Family Planning and were presented new cases of PKU registered in Moldova during 2015-2017.

**Results.** In the last 2 years, 5 new cases of PKU have been identified. The PKU incidence in 2016 was 1:7479 and in 2017 1:6810. According to new data, it is obvious that the incidence of PKU in the Republic of Moldova increased compared to the results neonatal screening in 1993-2003 and 2007-2014. Then the mean frequency of PKU was 1:7772. The rate of significant neonatal screening increased compared to previous years. Between 1993 and 2003 the screening rate was 74.2%. The highest result was recorded in the years 2015-2017 when the screening rate was 96.46%.

**Conclusions.** (1) Organizational measures to increase the effectiveness of neonatal screening have made it possible for PKU infants to reach high coverage (96.9%) and reduce false-positive results by 90% in 2017 as compared to 2016. (2) To obtain comparable results with European ones, it is necessary to create conditions for expanding the spectrum of diseases for neonatal screening.

**Key words:** neonatal screening, phenylketonuria, congenital hypothyroidism.