



PROIECT PILOT DE SCREENING NEONATAL EXTINS

Comunicat de presă

Cluj-Napoca, 29 februarie 2024

Metabo^{MS}, proiectul pilot al UMF „Iuliu Hațieganu” pentru screeningul neonatal al erorilor genetice de metabolism, se apropie de final

10.000 de bebeluși din 11 județe din țară au beneficiat de analize gratuite pentru depistarea a 32 de boli genetice rare

Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu” Cluj-Napoca, în parteneriat cu Universitatea din Reykjavik, Islanda și Alianța Națională pentru Boli Rare din România, anunță finalizarea proiectului pilot de screening neonatal extins METABO^{MS}. Prin acest proiect a fost înființat primul laborator din România dedicat screening-ului neonatal bazat pe spectrometrie de masă. Acesta funcționează în cadrul Centrului de Cercetări pentru Medicină Avansată - MEDFUTURE al UMF „Iuliu Hațieganu”.

„Universitatea de Medicină și Farmacie „Iuliu Hațieganu” din Cluj-Napoca se dedică excelenței în educație, cercetare și asistență medicală, contribuind activ la avansul comunității științifice și la îmbunătățirea sănătății publice. Proiectul METABO^{MS} reprezintă un demers important în medicina preventivă, dar și o inițiativă de responsabilitate socială, care

1



va schimba fundamental modul în care abordăm sănătatea nou-născuților din România,” a declarat prof. dr. Anca Dana Buzoianu, rectorul UMF „Iuliu Hațieganu” și director de proiect.

METABO^{MS} își propune să îmbunătățească accesul la servicii medicale preventive și să faciliteze asistența medicală echitabilă pentru grupurile vulnerabile, inclusiv populația romă. Acest proiect pilot este complementar Programului Național de Screening Neonatal finanțat de Ministerul Sănătății, care include la momentul actual depistarea surdității, depistarea retinopatiei prematurului, respectiv investigații de laborator pentru depistarea a trei tulburări genetice rare.

Testele efectuate în cadrul proiectului METABO^{MS}, desfășurat în perioada iulie 2023 - aprilie 2024, sunt oferite gratuit nou-născuților din județele Bihor, Bistrița-Năsăud, Caraș-Severin, Cluj, Harghita, Maramureș, Mureș, Sălaj, Satu Mare, Sibiu și Timiș și vizează detectarea unui număr extins de tulburări metabolice înnăscute (32), esențiale pentru intervenția timpurie în evoluția copilului. Analizele se realizează utilizând aceeași probă recoltată pentru screeningul neonatal inclus în Programul Național, iar în cazul unor rezultate suspecte pentru metabolitul/metaboliții analizați, vor fi necesare teste suplimentare pentru confirmarea unui diagnostic.

METABO^{MS} a fost finanțat cu 958 298 de euro, prin programul „Provocări în sănătatea publică la nivel european” - Mecanismul Financiar SEE 2014-2021, cu suport financiar prin Granturile SEE și Norvegiene finanțate de Islanda, Liechtenstein și Norvegia și Ministerul Sănătății din România, prin proiectul cu titlul „Îmbunătățirea accesului la servicii de sănătate de tip preventiv prin dezvoltarea unui laborator analitic și a unui program pilot de screening neonatal pentru grupurile vulnerabile, inclusiv Romi”, AP1.26/ Contract de finanțare nr. AR19183/27.10.2022.

„Laboratorul a beneficiat de un schimb valoros de bune practici cu partenerul din Islanda, sub coordonarea prof. dr. Ólafur E. Sigurjónsson. Activitatea de training a fost realizată în cadrul unității de screening neonatal din Islanda, coordonată de farmacist Leifur Franzson. Aici au fost realizate activități de instruire a personalului angajat în laboratorului METABO^{MS} atât în pregătirea probelor și analiza lor prin spectrometrie de masă în tandem, cât și în evaluarea rezultatelor obținute în laborator. Pentru a verifica exactitatea rezultatelor au fost

analizate comparativ 960 probe în ambele laboratoare, garantând astfel că rezultatele obținute în laboratorul nostru sunt de cea mai înaltă calitate” a declarat prof. Cristina Iuga responsabilul cu implementarea proiectului. ”Colaborarea cu Alianța Națională de Boli Rare din România, prin doamna Dorica Dan și echipa sa a fost vitală pentru activitățile derulate în campania de informare și conștientizare a importanței screeningului neonatal în comunitățile vulnerabile, inclusiv comunitatea romă”, a adăugat prof. dr. Cristina Adela Iuga.

Până în prezent, cu suportul esențial al managerilor Spitalelor Clinice de Urgență din Cluj-Napoca, Târgu Mureș și Timișoara în coordonarea cărora se află Laboratoarele Regionale de Screening Neonatal, în laboratorul METABO^{MS} s-au analizat aproximativ 10.000 de probe de la nou-născuții din cele 11 județe incluse în program. Rezultatele acestor teste vor putea oferi o primă imagine a incidenței acestor boli rare. Proiectul va genera o primă estimare a valorilor de referință pentru metaboliții testați în populația de nou-născuți din țara noastră dar și un registru național pentru bolile genetice metabolice. Nu în ultimul rând, proiectul va oferi și o evaluare a costurilor per analiză, creând premisele unei decizii argumentate de extindere a screeningului neonatal în România.

Finalizarea proiectului a fost marcată în data de 29 februarie 2024, Ziua Internațională a Bolilor Rare, printr-o conferință în cadrul căreia au fost prezentate rezultatele, impactul și viitoarele direcții de acțiune ale proiectului METABO^{MS}.

Contact:

relatiipublice@umfcluj.ro | 0264.597.256 int. 2255, 2256