

AZƏRBAYCANDA NEONATAL SKRİNİNQİN TƏTBİQİ

K.Z. Nəbiyeva, E.C. Bağirova, S.T. Əliyeva, V.Ə. Hüseynova

Elmi-Tədqiqat Mamalıq və Ginekologiya İnstitutu, Bakı, Azərbaycan

Açar sözlər: neonatal skrining, daban testi, irsi və anadangəlmə xəstəliklər, ana və uşaq sağlamlığı

Neonatal skrining xəstə körpələrdə klinik əlamətlər təzahür edənədək diaqnoz qoymağa, risk qrupunda olan uşaqları müəyyənləşdirməyə, vaxtında müalicənin başlanmasına və ağır anamnezi olan ailələrdə perinatal diaqnostikanın təşkil olunmasına zəmin yaradır. Bu isə öz növbəsində uşaq əlilliyinin və genetik mübadilə pozulmaları ilə bağlı ölüm hallarının sayının azalmasına səbəb olur.

Bəzi anadangəlmə və irsi xəstəliklər uşaq doğulduqdan sonra ilk günlərdə özünü heç bir əlamətlə büruzə vermir və ya kliniki simptomları spesifik olmur. Letal nəticə və ağır əlilliklərə yol verməmək məqsədilə bəzi irsi patologiyaların erkən aşkarlanması üçün effektiv üsullar işlənib hazırlanmışdır. Bu sahədə ən sadə və perspektiv üsul – yenidoğulmuşların kütləvi müayinələri - yəni neonatal skriningdir.

Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatının (ÜST) tövsiyəsi ilə yenidoğulmuşların skriningi uşaqlar üçün vacib olan testlər siyahısına daxil edilib. Daban testi yenidoğulmuşların dabanından qan nümunəsi götürülməklə həyata keçirilir. Belə ki, qan nümunəsi vaxtında doğulan və qidalanmağa başlayan uşaqlardan doğuşdan iki gün sonra, vaxtından qabaq doğulan uşaqlardan isə 1 həftə sonra götürülür. Analizlər Perkin Elmer GSP aparatında həyata keçirilir. Neonatal skriningin GSP sistemi tam dəqiqlik və etibarlılığı təmin edir.

Skrining əsnasında 5 irsi xəstəliyin aşkarlanması mümkündür. Bura anadangəlmə hipotireoz, fenilketonuriya, qalaktozemiya, adrenogenetal sindrom və mukovissidoz xəstəlikləri aiddir.

Anadangəlmə hipotireoz - qalxanabənzər vəzin funksiyasının zəifləməsi nəticəsində uşağın psixi və fiziki inkişafının ləngiməsinə səbəb olur, hormonal müalicə nəticəsində inkişaf ləngiməsi bərpa olunur. Dərman təyini individual olaraq seçilir. Anadangəlmə hipotireozun rastgəlmə tezliyi 1:4000-ə dir.

Fenilketonuriya - amin turşuların, xüsusilə də fenilalanin metabolizminin pozulması nəticəsində yaranan irsi fermentopatiyalardan biridir. Xəstəlik aşkar olunduqda həkim tərəfindən uzunmüddətli

pəhriz təyin olunur. Feniloketonuriyanın yayılma tezliyi ortalama 1:10000-dir.

Qalaktozemiya - karbohidrat mübadiləsinin pozulması nəticəsində, süd mədsulları və ana südü ilə qidalanma zamanı yaranır. Bu zaman daxili orqanlar qaraciyər, böyrəklər, sinir sistemi zədələnir. Qalaktozemiya 1:30000 - 1:60000 tezliyində rast gəlinir.

Adrenogenital sindrom - böyrəküstü vəz tərəfindən androgenlərin sintezinin artması nəticəsində yaranır. Vaxtında müalicə olunmazsa, cinsi inkişaf sürətlənir, boy inkişafı dayanır. Gələcəkdə sonsuzluğa qədər gətirib çıxara bilər. Adrenogenital sindromun rastgəlmə tezliyi 1:10000 - 1:15000 -nədir.

Mukovissidoz - tənəffüs orqanları və həzm sisteminin ekzokrin vəzlərinin zədələnməsinə səbəb olan genetik mutasiyadır. Xəstəliyin özünəməxsus xüsusiyyətlərindən biri xarici sekresiyaların qatılmasıdır. Mukovissidoz populyasiyada 1:2500 – 1:6000 -ə tezliklə rast gəlinir.

Elmi-Tədqiqat Mamalıq və Ginekologiya İnstitutunda yenidoğulmuşlar arasında anadangəlmə və irsi xəstəliklərin erkən aşkarlanması məqsədilə 2022-ci ilin May ayından etibarən 19330 uşaq neonatal skriningə cəlb olunub. Aparılan analiz nəticəsində heç bir körpədə xəstəlik aşkarlanmayıb. 605 (3.1%) uşaqda anadangəlmə hipotireoz şübhə olub, qan nümunələri təkrar yoxlanılıb şübhə təsdiqlənməyib. Mukovissidoza şübhəli olan 146 (0.8%) test təkrar müayinə olunmuş, cavablar neqativ çıxmışdır. Fenilketonuriya zamanı 43 (0.2%) analiz təkrar qoyulmuş şübhə təsdiqlənməmişdir.

Neonatal skriningin icra olunduğu müddət ərzində 616 valideyn öz istəyi ilə testin icrasından imtina ediblər. Bu isə ümumi sayın 3.2 %-ni təşkil edir.

Qeyd edək ki, tibbi ədəbiyyatda "topuq testi" adlandırılan bu müayinələr İcbari Tibbi Sığorta üzrə Dövlət Agentliyi tərəfindən 2021-ci ildən icrasına başlanılan "Ana və uşaqların sağlamlığının yaxşılaşdırılmasına dair 2014-2022-ci illər üçün Dövlət Proqramı" və "Uşaqlara dair Strategiyanın həyata keçirilməsi üzrə 2020-2025-ci illər üçün Fəaliyyət Planı" çərçivəsində həyata keçirilir.

SUMMARY

Application of neonatal screening in Azerbaijan

*K.Z. Nabiyeva, E.C. Bagirova,
S.T. Aliyeva, V.A. Huseynova
Scientific Research Institute of
Obstetrics and Gynecology
Baku, Azerbaijan*

*Key words: neonatal screening, heel test,
hereditary and congenital diseases*

The article presents bioethical principles and requirements in the implementation of the organizational stage of the state program for neonatal screening in Azerbaijan. An important informational support to the population on understanding the goals of neonatal screening from the perspective of preventing hereditary metabolic diseases and childhood disabling pathology is indicated.

РЕЗЮМЕ

Применение неонатального скрининга в Азербайджане

*К.З. Набиева, Е.Дж. Багирова,
С.Т. Алиева, В.А. Гусейнова
Научно - Исследовательский Институт
Акушерства и Гинекологии
Баку, Азербайджан*

*Ключевые слова: неонатальный скрининг,
пяточная проба, наследственные и врожденные
заболевания, здоровье матери и ребенка*

В статье представлены биоэтические принципы и требования при реализации организационного этапа государственной программы неонатального скрининга в Азербайджане. Показана важная информационная поддержка населения в понимании целей неонатального скрининга с позиций профилактики наследственных заболеваний обмена веществ и детской инвалидизирующей патологии.

ƏDƏBİYYAT

1. Баранов А.А, Намазова-Баранова Л.С, Альбицкий В.Ю. Профилактическая педиатрия — новые вызовы. Вопросы современной педиатрии. 2012;11(2):7-10.
2. Васильева Т.Г. Нарушение обмена веществ: от синдрома до редкого заболевания // Pacific Medical Journal, 2017, No. 1, p.95-97.
3. Захарова Е.Ю. Программы массового скрининга: технические, социальные и этические вопросы. Медицинская генетика. 2006;3:21–23.
4. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. М.: Фохат. 2005. 364 с.
5. Кузьмичёва Н.А, Камененкова С.Г, Новиков П.В. Галактозе мия: диагностика и неонатальный скрининг. Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. 2007;1:40-44.
6. Матулевич С.А. Первые результаты неонатального скрининга на муковисцидоз в Краснодарском крае. Мед. генетика. 2008. 10(2):36-40. 10
7. Нейсбит Д. Высокая технология, глубокая гуманность: Технологии и наши поиски смысла. Пер. с англ. А.Н Анваера. М.: АСТ. 2005. 381 с.
8. Новиков П.В., Ходунова А.А. Первые итоги расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ в Российской Федерации // Российский вестник перинатологии и педиатрии, 5, 2012, с.5-1.
9. Новиков П.В. Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ и его перспективы в Российской Федерации. М. 2013. 55 с.
10. Пузырев В.П., Степанов В.А. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск: Наука 1997; 223.4. Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: учебное пособие. М: ГЭОТАР-медиа 2010; 624.
11. Тебиева И.С, Лагкуева Ф.К, Логачев М.Ф и др. Опыт мировой и отечественной практики неонатального скрининга на наследственные заболевания. Педиатрия. 2012;91(1):128-132.

12. Тищенко П, Юдин Б. Моральные проблемы современной генетики. Рабочие тетради по биоэтике. Сб. научных статей: Биоэтические проблемы геномики и этногенетики. М.: МГУ. 2006. Вып. 3. 41 с.
13. Холланд В, Стюарт С, Массеря К. Скрининг в Европе — основы политики. ВОЗ. 2008. 76 с.
14. Black H. Newborn screening report sparks debate in USA. *Lancet*. 2005;365(9469):1453-1454.
15. Cystic Fibrosis Mutation Database. <http://www.genet.sickkids.on.ca/app> (дата обращения: 24.10.2015).
16. Harms E., Olgemöller B. Neonatal Screening for Metabolic and Endocrine Disorders // *Dtsch Arztebl Int*. 2011 Jan; 108(1-2): 11-22.
17. Marshall L, Summar J. G. Screening Newborns' DNA. Why Not? *Medscape*. 2015. URL: http://www.medscape.com/viewarticle/838862?src=wnl_int_edit_tp10 (Available: 29.04.2015)
18. Marshall L, Summar J. G. Screening Newborns' DNA. Why Not? *Medscape*. 2015. URL: http://www.medscape.com/viewarticle/838862?src=wnl_int_edit_tp10 (Available: 29.04.2015).
19. Matt Demczko справочник MSD. Пользовательская версия // www.msdmanuals.com/ru/, 2018
20. Miller K. Genetic Screening. *J. Med and Phil*. 1999; 7:355-374.
21. Pandor A, Eastham J, Beverley C, Chilcott J, Paisley S. Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review. *Health Technol. Assess*. 2004;8(11):1-12.
22. Passarge E. *Color atlas of Genetics*. Thieme. Stuttgart. New York 1995; 411.
23. Pons M.R., Visus F.S-V., Serra J.D. Nutritional treatment of inborn errors of metabolism. Madrid 2007; 14.
24. Pourfarzam M., Zadhoush F. Newborn Screening for inherited metabolic disorders; news and views // *J Res Med Sci*. 2013 Sep; 18(9): 801-8.
25. Scriver C.R., Beaudet A.L., Sly W.S., Valle D. (eds). *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases*. 8th edn, New York: McGraw-Hill 2001; 633.
26. Seibert D. Newborn Screening. 2007. URL: <http://laboratorymanager.advanceweb.com/article/newborn-screening.aspx?CP=2> (Available: 28.04.2015).
27. <http://e-sehiyye.gov.az/az/s/707/>