

БИОЭТИЧЕСКИЕ ВОПРОСЫ ОРГАНИЗАЦИИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА

Д.Ф. Курбанова, К.Г. Дадашова, Г.Т. Маммед-заде, С.Т. Алиева, В.А. Гусейнова
Научно-Исследовательский Институт Акушерства и Гинекологии, Баку, Азербайджан

Ключевые слова: биоэтика, неонатальный скрининг

Прогресс развития биомедицинской науки, применение новых технологий и практик, усовершенствование диагностики и лечения наследственной патологии, расширение и развитие прав человека стало толчком и для развития биоэтики [1,2].

Впервые термин «биоэтика» был введен в 1971 г. американским онкологом Ван Ренселом Потером, который рассматривал эту новую дисциплину, как науку выживания, основанную на объединение научного прогресса и общечеловеческих ценностей. Таким образом, биоэтика является важным учением о недопустимости нанесения вреда человеку и его потомству при проведении биомедицинских исследований и практик [3,4].

Существует ряд международных документов и договоров регулирующие вопросы биоэтики основные из них это: Конвенция о правах человека и биомедицины, Совета Европы, 1997 г; Всеобщая Декларация о геноме человека и правах человека, ЮНЕСКО 2005, Всеобщая Декларация о биоэтике и правах человека, ЮНЕСКО 2005 г., в которых основополагающими принципами биоэтики обозначены автономность человека, конфиденциальность и информированность [5].

В ракурсе биоэтических вопросов входят и различные скрининговые программы, включая и неонатальный скрининг, организация и проведение которых должно основываться на биоэтических стандартах и требованиях. Руководящим принципом для скрининга является потенциальная его польза.

Неонатальный скрининг (массовое обследование новорожденных) является эффективным методом выявления врожденных и наследственных заболеваний, что позволяет провести раннее лечение и профилактику развития детской инвалидизирующей патологии [6].

Среди генетически детерминированных болезней – болезни обмена веществ имеет самые тяжелые последствия. Наследственные болезни

обмена веществ это врожденные нарушение метаболизма, вызванное генетическими изменениями белка или дефектами приводящих к блокировке процессов метаболизма [7,8].

В Азербайджане принята Государственная Программа по неонатальному скринингу «Скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена» реализация которой проводится НИИ АГ.

В скрининг новорожденных включены следующие заболевания: галактеземия, фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, и гипотериоз.

Галактеземия это наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение метаболизма глюкозы, приводящее к поражению нервной системы и печени. Распространенность 1 на 5000 - 20000. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Фенилокетанурия – болезнь, связанная с нарушением метаболизма аминокислот, приводит к серьезным умственным и неврологическим нарушениям. Распространенность 1 на 5000 - 10000. Тип наследования аутосомно – рецессивный.

Муковисцидоз (кистозный фиброз) представляет собой множественное поражение эндокринных желез, проявляется выделение секретов повышенной вязкости. В процесс вовлекаются легкие, поджелудочная железа, кишечник. Распространенность 1 на 2000 - 2500. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Адреногенитальный синдром связан с избыточной секрецией гормонов, коры надпочечников, что приводит к нарушению водно-солевого баланса и полиорганной недостаточности. Распространенность 1 на 5000-20000. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Врожденный гипотериоз развивается внутриутробно, болезнь связана с недостаточностью щитовидной железы, что приводит к развитию умственной и физической отсталости.

Распространенность врожденного гипотериоза 1 на 4000 – 5000 новорожденных.

Раннее выявление этих заболеваний, своевременное лечение доклинических проявлений способствует нормальному развитию и здоровью детей, снижает социальный груз в семье и обществе. Актуальность неонатального скрининга соответствует руководящему биоэтическому принципу о потенциальной пользе.

Для Азербайджана неонатальный скрининг особенно важен, учитывая высокую частоту распространения в стране кровнородственных браков (по разным данным до 20%), что при рецессивном типе наследования увеличивает риск их распространения.

Рекомендации Всемирной Организации Здравоохранения (2019) по проведению скрининговых программ, основывается на биоэтических принципах, основные из них это:

- Доступность
- Квалификация медицинского персонала
- Четкие сроки и условия проведения обследования
- Квалифицированный забор материала
- Четкая интерпретация результатов
- Информационные согласие
- Маршруты скрининга
- Информация и коммуникация

В настоящее время реализация государственной программы по неонатальному скринингу в Азербайджане находится на этапе организации и в соответствии с биоэтическими требованиями проводиться неонатологами и генетиками НИИАГ, имеющие квалифицированное обучение по всем вопросам неонатального скрининга проведения диагностических тестов на аппарате «Perkin Elmer».

Обозначен также территориальный маршрут проведения скрининга с охватом всех регионов и городов страны.

В рамках организации проведения неонатального скрининга, учитывая сложности, связанные с карантинными мерами в условиях коронавирусной пандемии, были подготовлены и проведены онлайн лекции для врачей неонатологов и медицинских сотрудников в регионе, обучение по всем вопросам скрининга, включая и технику взятия крови с пятки новорожденного, условиях хранения и обследования образцов крови.

Важным биоэтическим принципам проведения неонатального скрининга является добровольная информационное согласие, которое дает мать или законный представитель новорожденного. Здесь также соблюдается биоэтический принцип автономности, когда в случаях касающихся автономности детей ответственность берут на себе законные представители.

Информационные согласие включает в себе информацию о целях неонатального скрининга, заболеваниях, которые войдут в данные обследование, раннее выявление, которых гарантирует своевременное лечение, позволяющее предупредить развитие болезни. Информационное согласие подписывается добровольно, однако, возможности и отказы от проведения обследования. Изучение причин отказов является важным для выявления мотивов и барьеров, с тем, чтобы приводить дальнейшие действия по их снижению в ходе реализации данной программы.

Таким образом, этап организации неонатального скрининга в стране проходит в соответствие с основными биоэтическими принципами.

Последующие действия после диагностического выявления заболевания также будут основывается на биоэтических требованиях по своевременному лечению и медико-генетическому консультированию с молекулярной диагностикой выявления мутагенного гена и представлением возможностей пренатальной диагностики.

Для успешного проведения неонатального скрининга важна и роль акушер - гинекологов, которые должны представлять информацию о неонатальном скрининге беременным, объяснив цели и значимость скрининга для здоровья будущих потомств. Другим компонентом для успешного проведения неонатального скрининга является и информационная поддержка населения для осознания и понимания целей неонатального скрининга. Обеспечение доступа к информации о неонатальном скрининге является одним из принципов биоэтики и гарантом для здоровья и развития наших детей. В рамках реализации Государственной Программы планируется проведение широкой информационной работы в этом направлении.

XÜLASƏ

Neonatal skriningin təşkilinin bioetik problemləri

*C.F. Qurbanova, K.Q. Dadaşova,
G.T. Məmməd-zadə, S.T. Əliyeva,
V.A. Hüseynova*

*Elmi-Tədqiqat Mamalıq və Ginekologiya İnstitutu,
Bakı, Azərbaycan*

Açar sözlər: bioetika, neonatal skrining

Məqalədə Azərbaycanda yenidoğulmuş uşaqların müayinəsi üzrə dövlət proqramının təşkilati mərhələsinin həyata keçirilməsində bioetik prinsiplər və tələblər təqdim olunur. Neonatal skriningin məqsədlərinin irsi metabolik xəstəliklərin və uşaqlarda əlilliyi patologiyasının qarşısının alınması baxımından dərk edilməsinə dair əhaliyə vacib bir məlumat dəstəyi göstərilir.

SUMMARY

Bioethical issues of the organization of neonatal screening

*D.F. Qurbanova, K.G. Dadashova,
G.T. Mammed-zade, S.T. Aliyeva,
V.A. Huseynova*

*Scientific Research Institute of Obstetrics and
Gynecology, Baku, Azerbaijan*

Key words: bioethics, neonatal screening

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.

ЛИТЕРАТУРА

1. Конвенция о правах человека о права человека и биомедицины Совета Европы, 1997.
2. Всеобщая Декларация и биоэтики и прав человека, УНЕСКО, 2005.
3. Программы скрининга. Краткое руководство, ВОЗ, 2019.
4. Дерябина С.С. Неонатальный скрининг: этические вопросы расширения скринируемых заболеваний. Вопросы Современной педиатрии 2015, 14(6), ст. 714 – 723.
5. Гчков Н.П. Клиническая генетика, 2001, стр. 337-339; стр. 343-347.
6. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. Москва, 2005, 364 с.
7. Elhics of information and communication technologies. European group of Elhics in Science and New Technologies to Brussel, 2012.
8. Amnon Carmi. Informed Consept. The international centre for Health, Law and Elhics. Israil, 2003.