

## Uşaqlarda skrining proqramlarının aparılması üzrə metodik vəsait

Şəhla İsmayılova<sup>1</sup>, Nabil Seyidov<sup>1</sup>, Lalə Rzayeva<sup>2</sup>

<sup>1</sup> İctimai Səhiyyə və İslahatlar Mərkəzi

<sup>2</sup> Elmi-Tədqiqat Mamalıq və Ginekologiya İnstitutunun Neonatologiya bölməsinin kiçik elmi işçisi, həkim-neonatoloq

Metodik vəsait Səhiyyə Nazirliyinin 01.07.2014-cü il tarixli 60 nömrəli əmri ilə təsdiq edilmiş “Uşaqların icbari dispanserizasiyadan keçirilməsinə dair Dövlət Proqramının həyata keçirilməsi üzrə Səhiyyə Nazirliyinin Tədbirlər Planı”nın 3.1-ci bəndinin 2-ci hissəsinin icrasının təmin edilməsi məqsədi ilə İctimai Səhiyyə və İslahatlar Mərkəzi (İSİM) tərəfindən hazırlanmışdır.

**3.1. bəndin 2-ci hissəsi:** Müasir tələblərə uyğun uşaq xəstəliklərinin müalicəsinə dair klinik protokolların, metodik vəsaitlərin və təlimatların hazırlanması.

**Açar sözlər:** uşaq, skrining, tədqiqat.

**Metodik vəsait** doğuşa yardım və uşaq tibb müəssisələrinin həkim və tibb bacıları üçün nəzərdə tutulub.

**Hədəf qrupu:** yenidoğulmuşlar və 3 yaşadək uşaqlar.

**Metodik vəsait** yenidoğulmuşlarda irsi xəstəliklərin erkən aşkarlanması və müalicəsi, əlilliyin profilaktikası, ağır klinik fəsadların qarşısının alınması ilə körpə və uşaq ölümünün azaldılması üzrə müasir elmə əsaslanmış tövsiyələrin verilməsi məqsədini daşıyır.

### İxtisarlər:

**AH** anadangəlmə hipotireoz  
**AGS** adrenogenital sindrom  
**DNT** dezoksiribonuklein turşusu  
**EXOKQ** exokardioqrafiya  
**EKQ** elektrokardioqrafiya  
**İRT** immunreaktiv tripsin  
**FA** fenilalanin  
**FKU** fenilketonuriya  
**USM** ultrasəs müayinə  
**ÜST** Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatı  
**MV** mukovissidoz  
**TQL** tibbi genetik laboratoriya  
**T4** qalxanvari vəzin hormonu  
tetrayodtironin (tiroksin)  
**TTH** tireotrop hormon  
**17HOP** 17 hidrokspirogesteron

**XBT 10** Xəstəliklərin Beynəlxalq Təsnifatı, 10-cu baxış

**KAÜQ** kritik anadangəlmə ürək qüsurları

**SpO2** nəbzoksimetriya

### Ümumi müddəalar

Körpə və uşaq ölümünün azaldılmasına yönəldilmiş strateji istiqamətlərdən biri ana və uşaq xəstəliklərin profilaktikasıdır. Bu istiqamətdə prioritet rol skrining əsasında xəstəliklərin erkən aşkarlanması və profilaktikasına yönəlmiş proqramlara verilməlidir. Bir çox müxtəlif ölkələrdə aparılmış tədqiqatlar göstərir ki, skrining proqramlarının tətbiqi dövlətə 5-10 dəfəyədək iqtisadi fayda gətirir.

Ümumdünya Səhiyyə Təşkilatının (ÜST) tərifinə görə skrining testlərin, müayinələrin və digər prosedurların köməyi ilə güman edilən (ehtimal olunan) xəstəliyin tez bir vaxtda aşkar olunması mümkündür. ÜST tərəfindən irsi xəstəliklərin skriningin aparılması proqramlarına dair müəyən tələblər qəbul edilib:

- skrining aparılan xəstəliyinin rast gəlmə tezliyi yüksək olmalıdır
- xəstəliyin ağır təzahürləri olmalıdır
- bütün aşkarlanan xəstələr üçün əlçatan və səmərəli müalicə üsulları olmalıdır

- yenidoğulmuşlar arasında xəstələnmə və uzunmüddətli əlilliyin qarşısının alınması məqsədi ilə ölkədə səmərəli neonatal skrining modeli olmalıdır.

Aşağıda sadalanan ən çox rast gəlinən 5 irsi xəstəliyin erkən aşkarlanması məqsədi ilə bütün yenidoğulmuşlarda biokimyəvi skriningin

aparılması tövsiyə olunur (Cədvəl 1):

1. Fenilketonuriya
2. Anadangəlmə hipotireoz
3. Mukovissedoz
4. Qalaktozemiya
5. Böyrəküstü vəzin anadan gəlmə hiperplaziyası (adrenogenital sindrom).

**Cədvəl 1. Skrining proqramlarının aparılmasının əsaslanması**

Xəstəlik	Yenidoğulmuşlarda rastgəlinmə sıxlığı	Klinik göstəricilər	Profilaktik müalicənin mümkünlüyü	Skrining diaqnostika metodunun mövcudluğu
Fenilketonuriya	1: 10 000	+	+	+
Anadangəlmə hipotireoz	1: 5 000	+	+	+
Böyrəküstü vəzin anadangəlmə hiperplaziyası	1: 5 000	+	+	+
Qalaktozemiya	1: 40 000	+	+	+
Mukovissedoz	1: 3500	+	-	+

Pasiyentin valideyinlərindən və ya qanuni nümayəndələrindən alınmış könüllü, məlumatlı razılığı olduqda neonatal skrining məqsədilə tibbi müdaxilələr aparılır. Yenidoğulmuşun valideynləri və ya qanuni nümayəndələri skrining testlərin aparılmasına ehtiraz edirlərsə, onları mümkün olan nəticələr barədə məlumatlandırmaq və yazılı sürətdə imtinanı onlarla tərtib etmək lazımdır.

Azərbaycan Respublikasında uşaqların icbari dispanserizasiyası (05. 03. 2013 tarixli 591-IVQ sayılı əmr) haqqında qanuna və digər normativ-hüquqi sənədlərə əsasən (Əlavə1) ölkə ərazisində 5 əsas irsi xəstəliklərə görə yenidoğulmuşlara pulsuz biokimyəvi skrining aparılacaq:

1. Fenilketonuriya

2. Anadangəlmə hipotireoz
3. Mukovissedoz
4. Qalaktozemiya
5. Böyrəküstü vəzin anadan gəlmə hiperplaziyası (adrenogenital sindrom)

Neonatal dövrdə skrining proqramları 2 hissəyə bölünür:

1. Bütün yenidoğulmuşlar üçün klinik müayinə və biokimyəvi testlər
2. Xüsusi testlər tələb edən prosedurlar (cədvəl 2.)

**Cədvəl 2. Neonatal dövrdə skriningq proqramları**

<b>İrsi xəstəlik</b>	<b>Aşkarlanması üçün lazım olan müayinələr</b>
Fenilketonuriya Anadangəlmə hipotireoz Mukovissedoz Qalaktozemiya Böyrəküstü vəzin anadangəlmə hiperplaziyası (adrenogenital sindrom)	Qan nümunələrinin müayinəsi (biokimyəvi testlər)
Anadangəlmə ürək qüsurları	Fiziki müayinə, exokardioqrafiya, elektrokardioqrafiya
Eşitmə qabiliyyətinin pozulmaları	Audioloji testlər

Neonatal skriningq proqramlarının adekvat həyata keçirilməsi üçün uşaqların irsi xəstəliklərə görə ilk günlərdə müayinəsinə dair yalnız tibb personalın yox, əhalinin geniş təbəqələrinin, o cümlədən hamilə qadınların məlumatlı olması böyük əhəmiyyət kəsb edir.

Neonatal skriningq proqramlar 3 mərhələdə aparılır:

**I-ci mərhələ** - müayinə üçün qan nümunələrinin yığılması. Əsasən doğum evlərində aparılır, lakin, müəyyən hallarda xəstəxanalarda və ya ilkin səhiyyə xidmətləri göstərən tibb müəssisələrində aparıla bilər.

Əsas vəzifələr:

- hamilə, zahı qadınlara və onların ailə üzvlərinə skriningq proqramların izah edilməsi
- mümkün qədər çox yenidoğulmuşların əhatə olunması
- qan nümunələrinin keyfiyyətli götürülməsi
- test blankların düzgün doldurulması, qurudulması və qablaşdırılması
- test blankların tibbi genetik laboratoriyaya vaxtında (mümkün qədər tez) çatdırılması.

**II-ci mərhələ** – laborator müayinə. Xüsusilaşdırılmış immunfluorescent analizatorlarla təhciz olunmuş laboratoriyalarda aparılır.

Əsas vəzifələr:

- qan nümunəsinin yararlı olmasının yoxlanılması və qeydiyyatı
- əgər qan nümunəsi yararlı deyilsə, təkrar qan nümunəsinin tələb olunması
- müayinənin aparılması və nəticənin qiymətləndirilməsi
- müayinənin nəticələrində hər hansı bir normadan kənara çıxmalar olarsa, müvafiq tibb müəssisəsinin (məsələn, uşaq yaşadığı ərazi üzrə və/və ya qeydiyyatda olduğu poliklinika, müalicə üçün göndərilən xəstəxana və ya digər tibb müəssisəsi) məlumatlandırılması.

**III-cü mərhələ** –sonrakı müşahidə. İlkin səhiyyə xidmətləri göstərən tibb müəssisələrinin pediatri və ya ailə həkimi tərəfindən həyata keçirilir. II-ci mərhələdə əldə olunan nəticələri qiymətləndirilir, diaqnoz müəyyənləşdirilir, xəstənin müalicəsi təmin olunur və dispanser müşahidəsi aparılır.

Əsas vəzifələr:

- valideynlərin müayinənin nəticələri barədə məlumatlandırılması

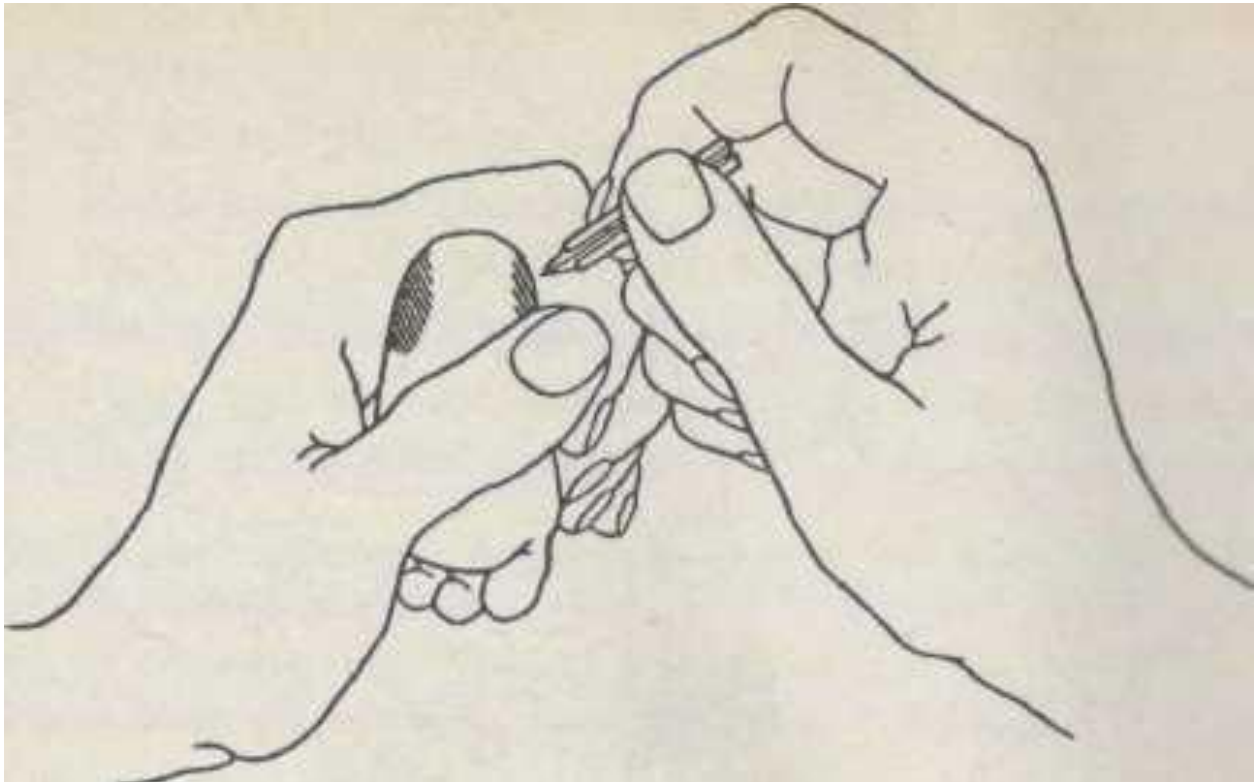
- lazım olduqda təkrar testlərin və təstiqləyici müayinələrin aparılmasının təşkili
- aşkarlanan patologiyadan asılı olaraq uşağın mütəxəssislərlə konsultasiyası
- müalicənin başlanması tarixinin müəyyənəndirilməsi
- valideynlərin aparılan müalicə barədə təlimatlandırılması və onlara məsləhətlərin verilməsi
- xəstə uşaqların dispanser müşahidəsinin təşkili
- aparılan müalicənin səmərəliliyinə klinik və laborator nəzarət
- skriningin aparılmasında iştirak edən əməkdaşların təlimatlandırılması.

#### Skrining aparmaq məqsədilə qan nümunələrini götürmək üçün tövsiyələr:

1. Qan nümunələri tibb müəssisələrində qadınlara doğuş zamanı tibbi yardım göstərən xüsusi təlim keçmiş tibb işçisi tərəfindən götürülür
2. Yenidoğulmuşun sənədində qan nümunəsinin götürülməsi barədə qeyd yoxdursa, yaşadığı sahə üzrə tibb müəssisəsində müşahidəyə götürüldükdə və ya tibbi göstərişlə digər xəstəxanaya köçürüldükdə qan nümunələri ondan bu müəssisələrdə xüsusi təlim keçmiş işçi tərəfindən götürülür
3. Qan nümunələri vaxtında doğulmuş körpənin dabanından həyatının 2-5-ci günü, vaxtından əvvəl doğulmuş körpənin isə hestasiya yaşına və müvafiq nozologiyaya uyğun olan protokola əsasən götürülür.
4. Qan nümunələri xüsusi süzgəc kağız test blanklara götürülür.
5. Yenidoğulmuşun dabanı təmiz olmalıdır və qan nümunələri götürüldükdən əvvəl 70 dərəcəli spirtlə (və ya xlorheksidin ilə) isladılmış steril tampon ilə silinir, sonra hemolizin profilaktikası məqsədi ilə üstündən bir daha steril tampon ilə qurulanır.
6. Birdəfəlik skarifikator ilə yenidoğulmuşun dabanı dəşilir (şəkil 1), ilk qan damcısı steril quru tampon ilə silinir. Körpənin dabanına yüngül sıxmaq ikinci qan damcısının əmələ gəlməsinə səbəb olur. Bu qan damcısına perpendikulyar olaraq test blank yaxınlaşdırılır və birbaşa blankda qeyd olunan yerlərə (dairələrə) müəyyən olunmuş ölçüyədək qan hopturulur (şəkil 2). Test blankın hər iki tərəfindən qan izi eyni olmalıdır. **Hər dairəyə bir dəfə qan horturulur!** Hopdurulmuş qanın üzərində ikinci qatın əlavə olunması qadagandır, bu müayinənin nəticələrini dəyişdirə bilər.
7. Test blankların istifadə müddəti nəzarətdə saxlanmalıdır.
8. Test blank horizontal vəziyyətdə təmiz səthdə iki saatdan az olmayaraq, əlavə istilik olmayaraq və günəş şüalarının birbaşa düşməsinə istisna edərək qurudulur.
9. Bu proseduranı aparan əməkdaş test blanka qan izlərinə dəymədən aşağıdakı məlumatı qeyd edir:
  - ✓ qan nümunəsini götürən müəssisənin adı
  - ✓ yenidoğulmuşun anasının adı, soyadı, atasının adı
  - ✓ ananın faktiki yaşadığı ünvan və qeydiyyatda olan ünvanı
  - ✓ test blankın sıra nömrəsi
  - ✓ doğuş tarixi
  - ✓ doğuşun xəstəlik tarixi nömrəsi
  - ✓ qan nümunəsinin götürmə tarixi
  - ✓ yenidoğulmuşun ümumi vəziyyəti (sağlam/xəstə-diaqnoz)
  - ✓ vaxtında /vaxtından əvvəl anadan olduğu/hestasiya müddəti
  - ✓ yenidoğulmuşun kütləsi

- ✓ qan nümunəsini götürənin adı, soyadı, atasının adı
10. Test blanklar hər gün yığılır və qan nümunəsini götürmə keyfiyyətinə və düzgün doldurulmasına görə yoxlanılır.
11. Test blanklar germetik, müəyyən temperatur rejiminə riayət etməklə (+2-+8°C) xüsusi olaraq təmiz qablaşdırılır. Müayinələri aparmaq üçün hər üç gündən bir test blanklar tibbi genetik laboratoriyalara çatdırılır. Bu laboratoriyalarda qan nümunələri 10 gün ərzində müayinə olmalıdır.
12. Əgər :
- yenidoğulmuş parenteral qidalanmadadırsa, enteral qidalanmaya başladıqdan iki gün sonra qan götürülür
  - yenidoğulmuş qan köçürülməsi tələb olunursa, müayinə üçün qanı qan köçürülmə prosedurundan 48 saat sonra götürülür
  - yenidoğulmuş hər gün müntəzəm olaraq infuzion terapiya aparılırsa müayinə üçün qan eyni şəkildə, qalaktozemiya istisna olaraq götürülür. Infuzion terapiya bitdikdən və mütəxəssislə məsləhət olunduqdan sonra qalaktozemiya üçün qanı götürmək olar
  - uşaqda nəzərə çarpan hiperbilirubinemiya varsa, ana və/və ya uşaq deksametazon qəbul ediblərsə bu haqda test blankda əlavə olaraq qeyd aparılır.

**Alınmış məlumatın dəqiqliyi və doğruluğu qan götürülmənin keyfiyyətindən asılıdır!**



**Şəkil 1. Yenidoğulmuşun dabanından qan götürülmə nahiyyələri**





**Şəkil 2. Test blankın qeyd olunmuş yerlərinə (dairələrə) qanın hopturulması.**

**Neonatal skrining aparıldıqda tez - tez rast gəlinən səhvlər:**

- Qan nümunələrinin götürülmə vaxtı (tibb müəssisəsində anadan olmayanlar, tibb müəssisəsindən tez evə yazılanlar)
- Qan nümunələrinin götürdükdə texniki xətlər
- Valideynlərin ilkin müayinələrin cavablarına olan laqeyd münasibətləri (təkrar qan verilməsi üçün tibb müəssisəsinə müraciyyət etməməkləri)

Əgər yenidoğulmuş doğum evindən sağlamlıq vəziyyəti ilə bağlı digər şöbəyə və ya müəssisəyə köçürülürsə, həkim neonatoloq yenidoğulmuşun xəstəlik tarixinə (mübadilə kartına) müayinənin aparılması barədə tövsiyələrini verir. Yenidoğulmuşun valideynləri də müayinənin aparılmaması barədə məlumatlandırılırlar.

**Mümkün olan fəsadlar:**

- Qan götürülən yerin infeksiyalaşması
- Qan götürülən yerdən qanaxma

**Fenilketonuriya (XBT 10 üzrə kod - E-70.0)**

Fenilketonuriya (FKU) - əsasında əvəzolunmayan fenilalanin (FA) amin turşusunun tirozin amin turşusuna çevrilməsində iştirak edən fermentin olmaması və ya çatışmazlığı səbəbindən orqanizmdə amin turşularının mübadiləsinin pozulması dayanan irsi patologiyadır. Fenilketonuriyanın yenidoğulan körpələrdə rast gəlinmə sıxlığı 1:5000 - 1:10 000 arasındadır. Erkən diaqnostika zamanı xəstənin tam reabilitasiyasının və sosial həyata tam uyğunlaşmasının mümkün olması səbəbindən FKU maddələr mübadiləsinin irsi xəstəlikləri arasında ən "əlverişli" xəstəlik sayılır. Müalicənin aparılmaması fenilalaninin və onun zəhərli

metabolitlərinin qanda və orqanizmin digər toxumalarında toplanması nəticəsində uşağın 2–6 ayında xəstəliyin klinik əlamətlərinin inkişafına gətirib çıxarır. Bu xəstəlikdən əziyyət çəkən uşaqların əksəriyyətində ağır, bərpa olunmaz əqli gerilik, qıcolma, atetoid hərəkətlər və sinir-psixi pozulmalar, autizmi xatırladan davranış inkişaf edir. Xəstəliyin fenotipik xüsusiyyətlərinə dərinin saralması, parlaq olması, saçın, gözün qüzehli qişanın hipopiqmentasiyası aiddir. Sidikdə və tərdə özünəməxsus “siçan qoxusu” qeyd olunur.

### Fenilketonuriya üçün neonatal skriningin mərhələləri

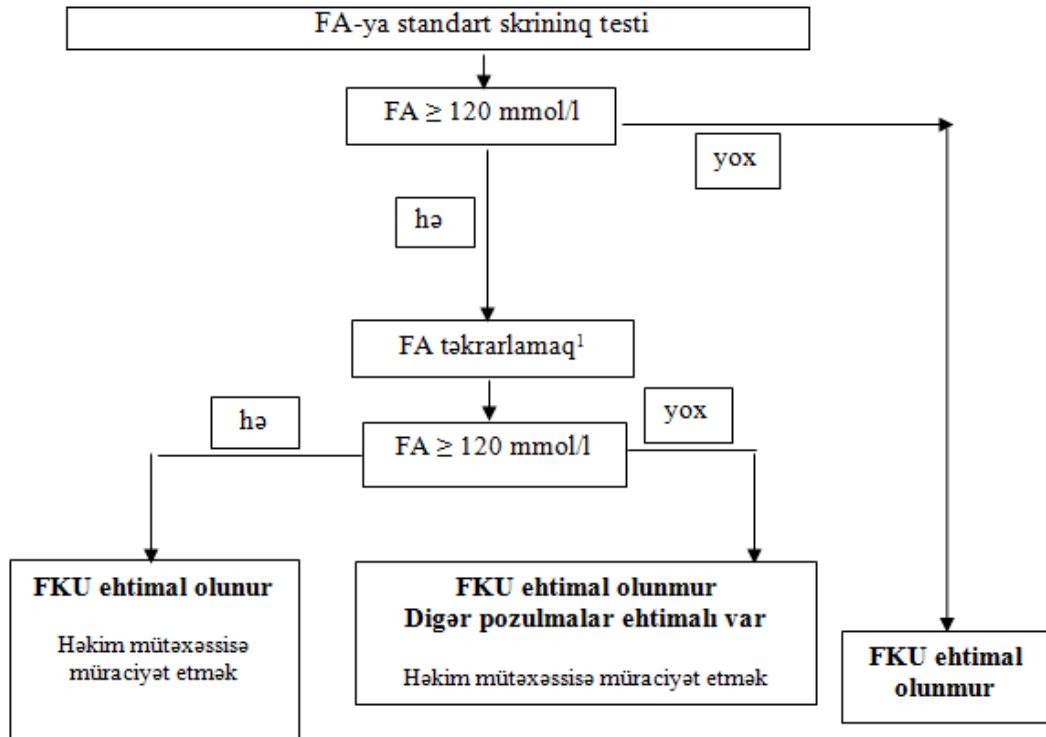
Fenilketonuriya üçün skrining testin aparılmasında əsas məqsəd düzgün dietoterapiyanın vaxtında təyin edilməsi üçün FA səviyyəsi yüksək olan bütün körpələrin mümkün qədər tez aşkarlanmasıdır.

- fenilalaninin qanda normaya uyğun səviyyəsi  $\leq 2$  mq % ( $\leq 120$  mmol/l)
- hiperfenilalaninemiya - fenilalaninin qanda səviyyəsi  $> 2$  mq % ( $> 120$  mmol/l)

#### Skrinin zamanı FA səviyyəsi:

- **3-8 mq% arası olarsa** uşağın valideynlərinə və ya qəyyumlarına təkrar müayinə aparılmasına ehtiyac olduğu barədə məlumat verilir.
- Təkrar müayinə zamanı FA səviyyəsi **2 mq%** və daha çox olarsa, uşağın valideynlərini/qəyyumlarını bu barədə xəbərdar edilir və ixtisaslaşdırılmış diaqnostika müalicə mərkəzinə yönləndirilir
- **8 mq%-dən yuxarı olarsa** uşağın valideynlərinə/qəyyumlarına skrining testin nəticələri barədə məlumat verilir, dərhal müalicəyə başlanılır və ixtisaslaşdırılmış diaqnostika müalicə mərkəzinə yönləndirilir.

### FA-ya görə müayinə alqoritmi



<sup>1</sup> Əgər təkrar müayinə üçün qan nümunəsi kifayət etmirsə yenidən qan nümunəsini əldə etmək üçün müvafiq müəssisəyə göndərişlə müraciyyət edin.

Yenidoğulmuşun həyatının ilk iki günündə götürülən qan nümunələrində FA səviyyəsi norma daxilində ola bilər. Çünki anadan olduqda bu göstərici normada olur və yalnız qidalanma zamanı orqanizmə daxil olan zülal FA-nın səviyyəsinin yüksəlməsinə səbəb olur. Evə erkən yazılan yenidoğulmuşlara müvafiq tibb müəssisəsində tövsiyə olunan zamanda test aparılmalıdır. Son klinik diaqnozun 14-17 gün ərzində təstiqlənməsi tövsiyə olunur.

FKU atipik formaları mövcuddur. Bu formalarda xəstəliyin klassik klinik əlamətləri meydana çıxır və dietoterapiyanın aparılmasına baxmayaraq uşağın inkişaf göstəricilərində müsbət dinamika olmur. Xəstəliyin bu formaları tetrahidropterin, dehidropterinreduktaza və digər maddələrin çatışmazlığı ilə bağlıdır.

Tədqiqatlar göstərir ki, müalicəyə 20%-dən az hallarda davamlı riayət edilir. Bunun nəticəsi olaraq tam müalicə olunmamış qadınlar gələcəkdə hamilə olduqda böyük bir problem ilə rastlaşır. FKU olan və reproduktiv yaşlarında dietoterapiyanı almayan xəstə hamilə qadınlardan olan uşaqlarda mikrosefaliya, anadangəlmə ürək qüsurları, az çəki, əqli gerilik müşahidə olunur. Hamilə qadının qanında olan FA-nın yüksək səviyyəsi dölün beyninin inkişafına toksik təsir göstərir.

Hamilə qadının qan zərdabında FA-nın qatılığı  $> 20\text{mq/dl}$  ( $1200\text{ mkmol/l}$ ) olduqda, anadan olan uşaqların 77%-də əqli inkişafın ağır dərəcədə pozulmaları müşahidə olunur. Buna görə profilaktik olaraq aşağıdakı tədbirlər aparılmalıdır:

- ailə planlaşdırılması
- mayalanmadan ən azı 3 ay əvvəl dietoterapiyaya xüsusən ciddi riayət edilməsi
- hamiləlik zamanı dietoterapiyaya ciddi riayət edilməsi

### **Anadangəlmə hipotireoz (XBT-10 üzrə kod E-03.1)**

Anadangəlmə hipotireoz (AH) – qalxanvari vəzin hormonlar ifrazı funksiyasının pozulması ilə səciylənən xəstəlikdir. Xəstəlik qızlarda oğlan uşaqlarına nisbətən iki dəfə çox təsadüf edilir. AH uşağın sinir sistemini zədələyir, müalicə gecikəndə 65% hallarda

uşaqların fiziki və əqli inkişafının pozulmasına səbəb olur. Skrining yolu ilə aşkarlanan hipotireoz dərhal müalicəni başlamağa imkan verir, nəticədə ağır fəsadların qarşısı alınır.

AH xəstəliyin əsasını tireotrop hormonun (TTH) tam və ya hissəvi çatışmazlığı təşkil edir, bu da bütün orqan və sistemlərin inkişafının ləngiməsinə gətirib çıxarır. Qalxanvari vəzin anadangəlmə hipofunksiyasının nəticəsində tipik klinik əlamətlər inkişaf edir, fiziki və psixomotor inkişafın ləngiməsi və ossifikasiyalar müşahidə olunur.

Hipotireozun növləri:

- Birincili hipotireoz – patoloji ocaq qalxanvari vəzin daxilindədir.
- İkincili hipotireoz – hipofizin zədələnməsi nəticəsində qalxanvari vəzin funksiyalarının pozulması müşahidə olunur
- Üçüncülü hipotireoz – hipofizin tireotrop funksiyasının hipotalamik sistem tərəfindən nizamlanmasının pozulması nəticəsində baş verir.

Əsasən birincili hipotireozla rast gəlinir (85—90%). Bu vəziyyət ya sporadik olaraq əmələ gəlir (bütün birincili hipotireozların 85%) və qalxanvari vəzin aplaziyası, hipoplaziyası və ya distopiyası ilə müşayiət olunur. Bundan əlavə 15% autosom-resesiv yolla əmələ gələn ailə hipotireozlarına rast gəlinir. Bu vəziyyət qalxanvari vəzin erkən yaşlardan böyüməsi ilə müşayiət olunur (anadangəlmə ur). Hipotireozun digər forması neonatal tranzitor hipotireozdur. Xəstəliyin bu formasına əsasən yod çatışmazlığı olan regionlarda rast gəlinir və ya orqanizmlə yodun mənimsənməsinin zəif olması nəticəsində inkişaf edir (vaxtından əvvəl anadan olanlarda). Həmçinin hamiləlik dövründə ananintireoid hormonların sintezin pozulmasına gətirən tireostatik və digər dərman preparatlarının qəbulu yenidoğulmuşda tranzitor hipotireozun əmələ gəlməsinə səbəb ola bilər.

Neonatal skriningin birinci mərhələsində anadangəlmə və tranzitor hipotireozu fərqləndirmək praktiki olaraq mümkün deyil. Differensiasiya ikinci mərhələdə aparılır (poliklinika şəraitində qan zərdabında TTQ və T4 (qalxanvari vəzin hormonu tetrayodtironin



(tiroksin)) təkrar müayinəsi zaman).

Neonatal tranzitor hipotireozun inkişafı üzrə risk qrupunda olan yenidöğulmuşlər :

- Vaxtından əvvəl doğulanlar
- Hestasiya yaşına görə az çəkililər
- Asfiksiya ilə doğulanlar
- Tənəffüs pozulması sindromu, infeksiyon-iltihablı patologiyası və ya uzun çəkən hiperbilirubinemiyası olan yenidöğulmuşlər
- Tireoid patologiyası olan analardan doğulmuş uşaqlar
- Çoxdöllü hamiləlik (xüsusən eynicins əkizlər) nəticəsində doğulmuş uşaqlar
- Yod çatışmazlığı olan endemik zonalarda doğulan uşaqlar (Azərbaycan Respublikasının Şəki-Zaqatala zonası)

AH-nın olmasının ehtimalını artıran hallar və klinik əlamətləri

- Vaxtı ötmüş hamiləlik (40 həftədən çox)
- Yenidöğulmuşün böyük bədən çəkisi (3500q-dan çox)
- Ödemli dodaq, göz qapaqları, sifət
- Hestasiya ilə tam başa çatmış hamiləlikdə yenidöğulmuşdə yetişməməzlik əlamətləri
- Yenidöğulmuşün kobud səslə ağlaması, mekoniumun gec ifraz olunması
- Qadın cinsi
- Uzun sürən hiperbilirubinemiya (3həftədən çox)

#### AH neonatal skriningin mərhələləri

AH-ya görə skriningin aparılmasının əsas məqsədi yüksək TTH ilə olan yenidöğulmuşləri erkən aşkar etmək və vaxtında əvəzedici hormon terapiyasını təyin etməkdən ibarətdir.

Skriningin birinci mərhələsi uşağın doğulduğu müəssisədə aparılır. Həkim-neonatoloq uşağın mübadilə vəzəqəsində onun doğum evində skrining müayinəsinin aparılması haqqında qeydiyyat aparır. Vaxtında və çəkisi 2000q-dan çox anadan olan uşaqların müayinəsi 1 dəfə 2 -5 günündə, çəkisi 2000 q aşağı olan uşaqların isə müayinəsi iki dəfə aparılmalıdır: ilk dəfə 5-7 günündə, ikinci dəfə müvafiq tibb

müəssisəsində 2-4 həftəliyində.

#### Skrining zamanı TTH-ın səviyyəsi:

- 20 mBV/l-dək (milli Beynəlxalq vahid /litr) – normaldır (normanın yuxarı həddi)
- 20-40 mBV/l – təkrar müayinə aparılır
- $\geq 40$  – AH-nın ehtimalı yüksəkdir, dərhal müalicə başlanılır

1. TTH səviyyəsi 20 mBV/l-dən çox olduqda həmin qan nümunələrindən təkrar müayinə aparılır və nəticə yenidən 20 mBV/l-dən çox olduqda müvafiq tibb müəssisəsinə (yaşadığı ərazi üzrə və ya tibbi göstərişlə köçürüldüyü digər tibb müəssisəsi) xəbər verilir. Orada TTH və T4 səviyyəsinin qan zərdabında yoxlanılması təşkil edilməlidir.

✓ Qan zərdabında TTH səviyyəsi 20-40 mBV/l olduqda və ümumi T4 səviyyəsi yaşına görə çox olduqda – müalicə təyin olunmur, yalnız həkim tərəfindən nəzarət aparılır. Lakin, ilkin müayinə ilə müqayisədə TTH səviyyəsi artdıqda, və klinik simptomlar müşahidə olduqda müalicə təyin oluna bilər. Təkrar baxış və TTH, T4 səviyyələrinin qan zərdabında təkrar yoxlanılması bir həftədən və 3-4 həftədən sonra aparılmalıdır.

✓ Qan zərdabında TTH səviyyəsi 20-40 mBV/l olduqda və ümumi T4 səviyyəsi yaşına görə az olduqda dərhal əvəzedici terapiya təyin olunur. Təkrar baxış və TTH, T4 səviyyələrinin qan zərdabında təkrar yoxlanılması bir həftədən və 3-4 həftədən sonra aparılmalıdır.

2. TTH səviyyəsi  $\geq 40$  mBV/l olduqda TTH və T4 səviyyəsi qan zərdabında yoxlanılır (yaşayış yeri üzrə tibb müəssisəsində uşaqdan qan götürülür) və nəticələr məlum olanadək dərhal uşağa L-tiroksinlə əvəzedici terapiya təyin olunur, diaqnozu təsdiqləyici müayinələr aparılır, o cümlədən 2 həftədən sonra TTH və T4 səviyyəsi təkrarən təyin olunur. Əgər təkrar müayinə zamanı hormonların səviyyəsi norma daxilində olarsa, müalicə kəsilməlidir. TTH və T4 səviyyəsinormadan kənar olan halda

müalicə endokrinoluğun nəzarəti altında davam etdirilməlidir.

Həmçinin, tranzitor hipotireozdan differensiasiya etmək üçün qan təkrar yoxlanandan sonra, nəticəsindən asılı olmayaraq, 2 həftədən və laydan sonra həkim baxışı keçirilir və qan zərdabında TTH və T4 səviyyəsi təkrar yoxlanılır. 21 gün ərzində klinik əlamətlər olmayan yenidə doğulmuşun qanında TTH səviyyəsi  $\geq 6-20$  mBV/l, T4 səviyyəsi isə yaşına görə normahüddudlarında olduqda tövsiyə olunur:

✓ daha dərin müayinə aparmaq: diz nahiyəsinin rentgen müayinəsi, qalxanabənzər vəzin USM-i və ya ssinsiqrafiyası. Əgər müayinə zamanı normadan kənara çıxmalar qeyd olunarsa, müalicənin başlanması tövsiyə olunur.

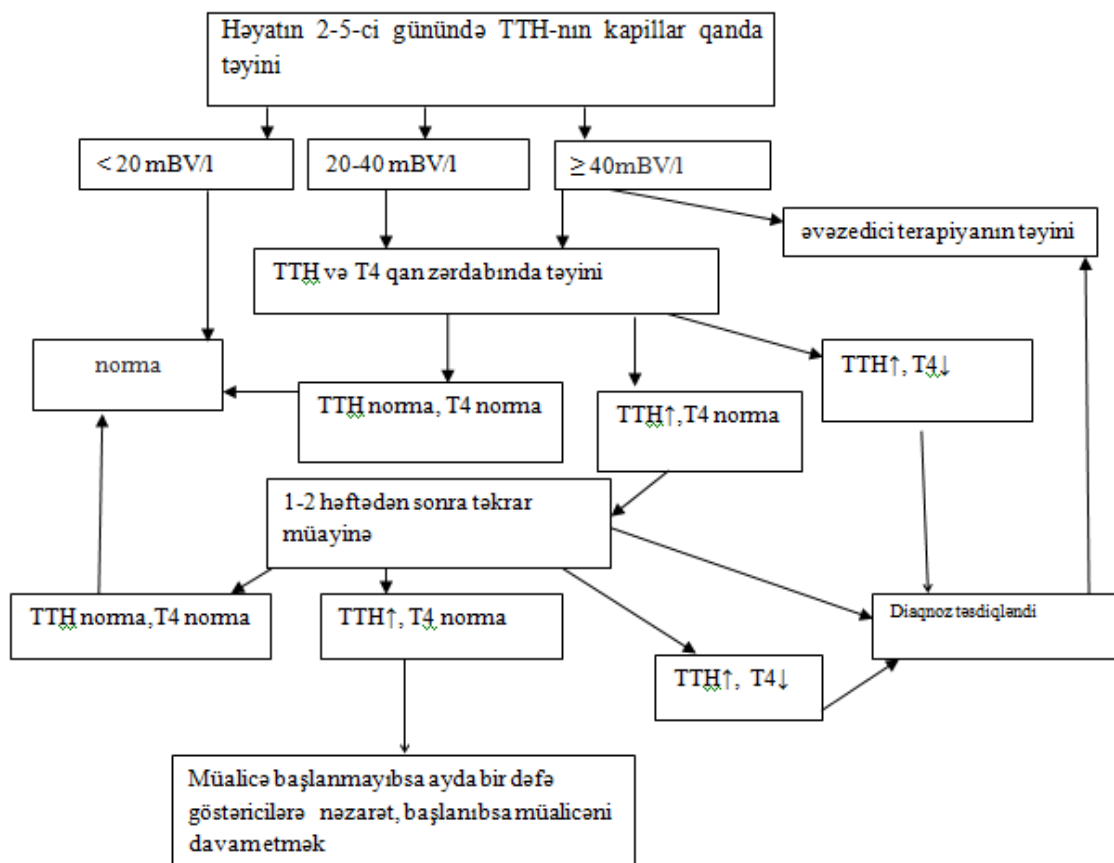
✓ ailə ilə müzakirə etdikdən sonra qərar qəbul etmək: L-tiroksinlə əvəzedici

terapiyanın dərhal başlanması və təkrar müayinə etdikdən sonra lazım olarsa müalicənin dayandırılması və ya müalicəni başlamadan iki həftədən sonra təkrar müayinə aparmaq.

Əgər TTH və T4 nəticələri norma daxilindədir və ya dinamikada (tədricən) normaya yaxınlaşarsa, tranzitor hipotireoz diaqnozu qoyulur və endokrinoluğun nəzarəti altında müalicə kəsilir.

Vaxtından əvvəl anadan olmuş uşaqlarda hipotalamus, hipofiz və qalxanabənzər vəzin yetişməməsi ilə bağlı skriningin nəticələri yalnız mənfi ola bilər. Buna görə də 1000-1500 q çəkisi ilə doğulanlarda iki həftədən sonra, 1000 q-dan az çəkisi ilə doğulanlarda isə dörd həftədən sonra testin təkrar aparılması tövsiyə olunur.

### AH-yə görə müayinə alqoritmi



Yadda saxlamaq lazımdır ki, TTH qatılığı yüksək olan bütün yenidoğulmuşlar dismorfik əlamətlərə və digər anadangəlmə inkişaf (xüsusən ürək) qüsurlarına görə müayinə olunmalıdır.

### **Mukovissedoz (mədəaltı vəzinin kistofibrozu, XBT 10 üzrə kod - E-84.0)**

Mukovissedoz (MV) multisistem irsi xəstəlik olaraq transmembran keçiriciliyini idarə edən genin mutasiyası nəticəsində inkişaf edir. Xəstəliyin əsasını mədəaltı vəzinin axacaqlarının qatı seliklə tutulması təşkil edir. MV geniş yayılmış irsi xəstəliklərdən biridir. Zədələnmə əsasən tənəffüs və mədə-bağırsaq sistemində baş verir, uşağın fiziki inkişafı ləngiyir. Çox vaxt mədəaltı vəzinin funksiyasının pozulması nəticəsində bağırsaq pozuntuları meydana çıxır. Fiziki inkişafdan qeri qalmanın əsas səbəbi mədəaltı vəzinin xroniki çatışmazlığıdır. Bu patolojiya zamanı ən çox rast gəlinən ölüm səbəblərindən biri tənəffüs çatışmazlığıdır.

### **Mukovissedoz xəstəliyinin neonatal skrining mərhələləri**

**Birinci mərhələ** - uşağın həyatının birinci həftəsində götürülmüş və qurudulmuş qan damlasında immunoreaktiv tripsinin (İRT I) səviyyəsinin təyin edilməsi.

**İkinci mərhələ** - birinci mərhələ İRT I müsbət olduqda (İRT I 70 nq / ml -dan çox) uşağın həyatının 21-28 günündə təkrar İRT II testi aparılır. Əgər qurudulmuş qan ləkəsində İRT I 70 nq/ml-dan çoxdursa, skrining aparan laboratoriya məlumatı müalicə profilaktik müəssisənin və uşağın yaşayış yeri üzrə məsul həkimlərə ötürür. Uşaq poliklinikasında təkrar olaraq qan qötürülür və təcili (48 saat ərzində) tibbi genetik laboratoriyaya göndərilir. Test blankda təkrar işarəsi qoyulur. Mekonial ileusla, vaxtından əvvəl doğulmuş uşaqlarda və virus infeksiya zamanı bu testin nəticəsi düzgün olmaya bilər.

**Üçüncü mərhələ** - tər sınağı. İRT II nəticəsi 40 nq/ml-dan çox olduqda aparılır. Klinik simptomları olmayan uşaqlara 2 həftəsindən tez olmamaq və çəkisi 2 kq-dan çox olmaq şərti ilə aparılır. Klinik simptomları olan, o cümlədən mekonial ileusla olan uşaqlarda daha tez (48 saatdan sonra) aparıla bilər. Tər sınağı MV xəstəliyində spesifik diaqnostik test (qızıl standart) hesab olunur. Bu müayinədən öncə tər

ifrazını stimullaşdırmaq məqsədilə dəri sahəsini polikarpin ilə ionoforez edirlər. Sonra həmin sahədən tər sınağı qötürülür. Tərdə xloridlərin qatılıq dərəcəsi yoxlanılır (cədvəl 3). Şübhəli olan hallarda (30-59mmol/l) diaqnoz dəqiqləşdirilənədək: klinik qiymətləndirmə; 6 və 12 aylıq interval ilə tər sınağı; müvafiq mərkəzlərdə müşahidə; DNT (dezoksiribonuklein turşusu) diaqnostika aparılır.

Tər sınağı təkrar aparılır, əqər birinci sınağın nəticəsi:

- Müsbətdirsə
- Şübhəlidirsə
- Mənfidirsə, lakin klinik əlamətlər MV-nın olduğuna yüksək ehtimalla işarə edir.

**Dördüncü mərhələ** - tər nümunələrinin şübhəli və ya müsbət nəticəsində - DNT diaqnostika aparılır.

### **Cədvəl 3. Tər sınağının nəticələrinin qiymətləndirilməsi**

Nəticə (natrium xlorid qatılığı)	Norma (mmol / l)	Şübhəli (mmol / l)	Müsbət (mmol / l)
Gibson-Cooke metodu üzrə (qızıl standart)	≤29	30-59	≥60

Yanlış mənfi nəticələr aşağıdakı hallarda ola bilər:

- sınağın erkən aparılması
- tibb personalının səhfi
- hipoproteinemiya və ya hipoproteinemiya ödəmi olan uşaqlarda
- kloksasillinnə müalicə olunan uşaqlarda.

Tər testi müsbət olduqda və DNT diaqnostika zamanı gendə mutasiya aşkar olduqda mukovissedoz diaqnozu qoyulur. Şübhəli hallarda diaqnostika üçün əlavə müayinələr aparılır.

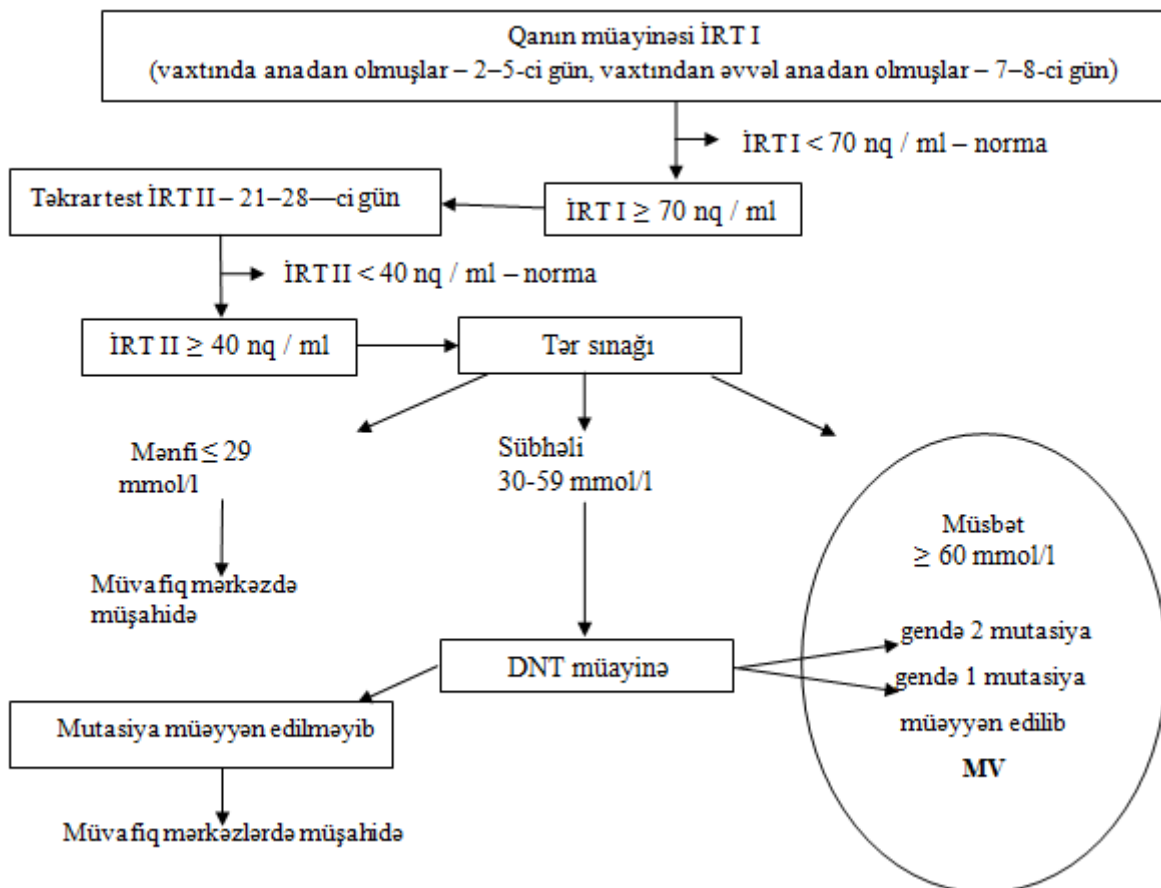
MV diaqnozu qoyulandan sonra xəstəliyinin müalicəsini dərhal başlamaq vacibdir.

Tər testi müsbət ola bilən digər xəstəliklərdən MV fərqləndirmək lazımdır:

- psevdohipoaldosteronizm
- böyrəküstü vəzin qabığının anadangəlmə disfunksiyası
- böyrəküstü vəzin funksiyasının çatışmazlığı
- hipotireoz və hipoparatiroidoz
- nefrogen şəkərsiz diabet
- kaxeksiya

- qlikogenoz II tip
- qlükoza-6-fosfatdehidrogenazanın çatışmazlığı
- atopik dermatit
- ektodermal displaziya
- qazanılmış immun çatışmazlığı sindromu
- Daun sindromu
- Klainfelter sindromu
- ailəvi xolestatik sindrom
- fukosidoz
- mukopolisaxaridoz
- hipoqammaqlobulinemia seliakiya

### MV-ya görə müayinə alqoritmi



**Adrenogenital sindrom (böyrəküstü vəzin anadangəlmə hiperplaziyası) (XBT-10 üzrə kod E-25.0)**

Adrenogenital sindrom (AGS) böyrəküstü vəzin hormonlarının sintezinin irsi olaraq pozulması ilə müşahidə olunan genetik xəstəliklər qrupudur. AGS 21- hidrosilaza fermentinin çatışmazlığı nəticəsində yaranır və kortizol və aldosteron kimi

hormonların metabolizmində ciddi pozuntular baş verir. AGS -in bir neçə forması mövcudur:

- duz itkisi ilə gedən
- veril
- gecikmiş

Daha çox rast gəlinən 21- hidroksilazanın tam yoxluğu və duz itkisi ilə müşahidə olunan forması yenidoğulmuşların həyatının 5-15-ci günündən meydana çıxır və müalicə vaxtında aparılmadıqda uşağın ölümü ilə nəticələnir. Adətən bu fermentativ defekt diaqnozu qızlarda 9-13-cü, oğlanlarda 21-26-cü günündə qoyulur. Veril forma ilə xəstə qızlara diaqnoz anadan olduqda dərhal qoyulur. Bu formada qızlarda xarici cinsi orqanların quruluşunda nəzərə çarpan pozuntular olduqda cinsiyət mənsubiyyətin qeydiyyatı səhv aparıla bilər. Oğlanlarda xəstəliyin bu formasının əlamətləri 3-5 yaşında meydana çıxır və yaşadlarla müqayisədə vaxtından əvvəl cinsi yetişkənliyi, boy artımı və sümük böyüməsinin tezləşməsi əlamətləri bu diaqnoza şübhə yaradır. Bununla yanaşı 21-hidroksilaza fermentin çatmazlığının diaqnostikasına yalnız klinik yanaşma kifayət qədər çox hallarda yanlış diaqnozun qoyulmasına səbəb olur. AGS -in gecikmiş forması yeniyetmə yaş dövründə meydana çıxır və yenidoğulmuşlarının skriningi bu forma ilə xəstə uşaqların hamsının aşkarlanmasını təmin etmir. Bununla belə yenidoğulmuşların rutin müayinəsi AGS -nin erkən aşkarlanmasına, vaxtında müalicəsinə, əlillik, əqli gerilik, görmə problemləri, boy azlığı kimi klinik fəsadların azalmasına, həmçinin ölüm göstəricilərinin azalması və xəstələrin orta ömür müddətinin uzanmasına səbəb olur. AGS-in müalicəsi əvəzedici hormonal terapiyadan ibarətdir.

### AGS -in skriningin mərhələləri:

**I-ci mərhələ** - doğum evində aparılır. Əsas vəzifə qan nümunələrin biokimyəvi müayinəsi zamanı yüksək göstəriciləri olan yenidoğulmuşların müəyyən edilməsidir.

**II-ci mərhələ** - tibbi genetik laboratoriyada aparılır. 17-hidroksiprogesteronun (17 HOP) səviyyəsini müəyyən edib müsbət cavabların

seçilməsindən ibarətdir. Şübhəli göstəricilərin verifikasiyası üçün təkrar test həmin qan nümunəsində aparılır. Bütün müsbət cavablar haqqında skrining aparılan laboratoriya məlumatı müalicə profilaktik müəssisəyə və uşağın yaşayış yeri üzrə məsul həkimlərinə ötürür. Yanlış müsbət cavablarının (yenidoğulmuşlarda 17 HOP –in yüksək səviyyəsi patoloji doğuşlar nəticəsində və somatik xəstə uşaqlarda ola bilər) yüksək faizi olduğunu nəzərə alaraq diaqnoz dəqiqləşdirmək məqsədilə uşağa endokrinoloqun iştirakı ilə DNT diaqnostika aparılır .

17 HOP nəticələrin qiymətləndirilməsi üçün aşağıda göstəricilərdən istifadə olunur:

Vaxtında anadan olmuş uşaqlar üçün:

- 17 HOP səviyyəsi normaldır (<30 nmol/l).
- 17 HOP-in səviyyəsi 30-90 nmol/l olduqda nəticə şübhəli kimi təsnif olunur və təkrar müayinənin aparılması tələb olunur
- 17 HOP-in səviyyəsi 90 nmol/l-dən çox olduqda nəticə müsbət kimi qiymətləndirilir və müvafiq tibb müəssisəsinə (uşaq yaşadığı ərazi üzrə) xəbər verilir.

Vaxtından əvvəl anadan olan yenidoğulmuşlar üçün 17 HOP -in norma göstəricisi 60 nmol/l. Əgər vaxtından əvvəl anadan olan uşaqda:

- 17 HOP -60-100 nmol/l səviyyəsindədirsə, nəticə şübhəli kimi qiymətləndirilir və 17 HOP -in təkrar müayinəsi tələb olunur, eyni nəticə alındıqda müvafiq tibb müəssisəsinə (uşaq yaşadığı ərazi üzrə) xəbər verilir.
- 17 HOP -in səviyyəsi 100 nmol/l-dan çoxdursa, nəticə müsbət kimi qiymətləndirilir müvafiq tibb müəssisələri bu barədə məlumatlandırılır.



Hestasiya müddəti 22-32 həftəlik olan yenidöğülmuşlərdə 17 HOP -ın səviyyəsi 150 nmol/l-dan çox olduqda müsbət kimi qiymətləndirilir. Ağır somatik vəziyyətdə, venadaxili transfuziyalar fonunda, yüksək hiperbilirubinemiyası olan yenidöğülmuşlərdə yanlış müsbət cavablar alınabilir. Yanlış mənfi cavablar ananın və ya körpənin deksametazon ilə müalicəsi zamanı alınır. Testlərin düzgün qiymətləndirilməsi üçün bu məlumatlar test blanklarla birgə göndərilən qoşma vərəqələrdə qeyd olunmalıdır.

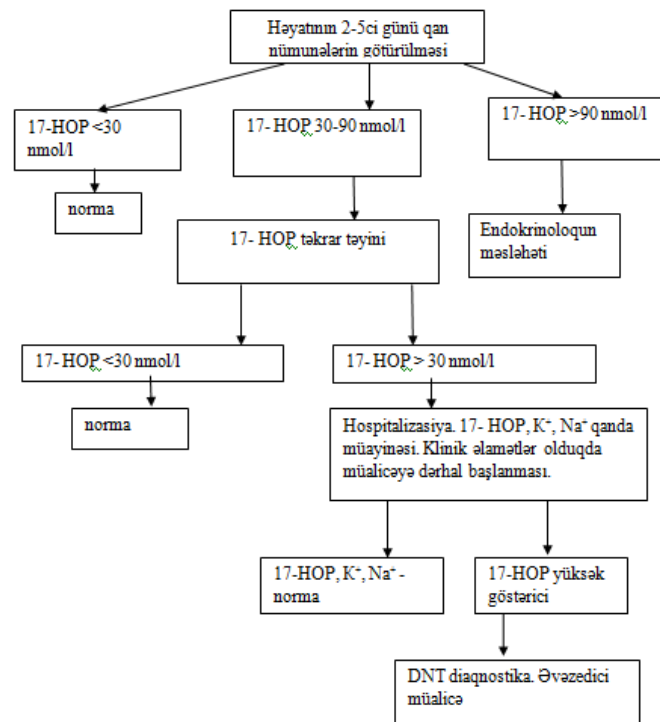
**III-cü mərhələ** - poliklinika və ya stasionarda aparılır. Diaqnozu təsdiq olunan və dinamik müşahidəyə ehtiyacı olan uşaq poliklinikada pediatr və ya ailə həkimi və uşaq endokrinoloqun müşahidəsi altına alınır.

17 HOP-a müsbət cavab alındıqda uşaq daha dərin müayinəsi və valideynlərin konsultasiyası üçün endokrinoloqa göndərilir. Müayinə optimal olaraq uşağın həyatının 14-cü günündən gec olmayaraq başlanmalıdır. Müayinə zamanı  $K^+$ ,

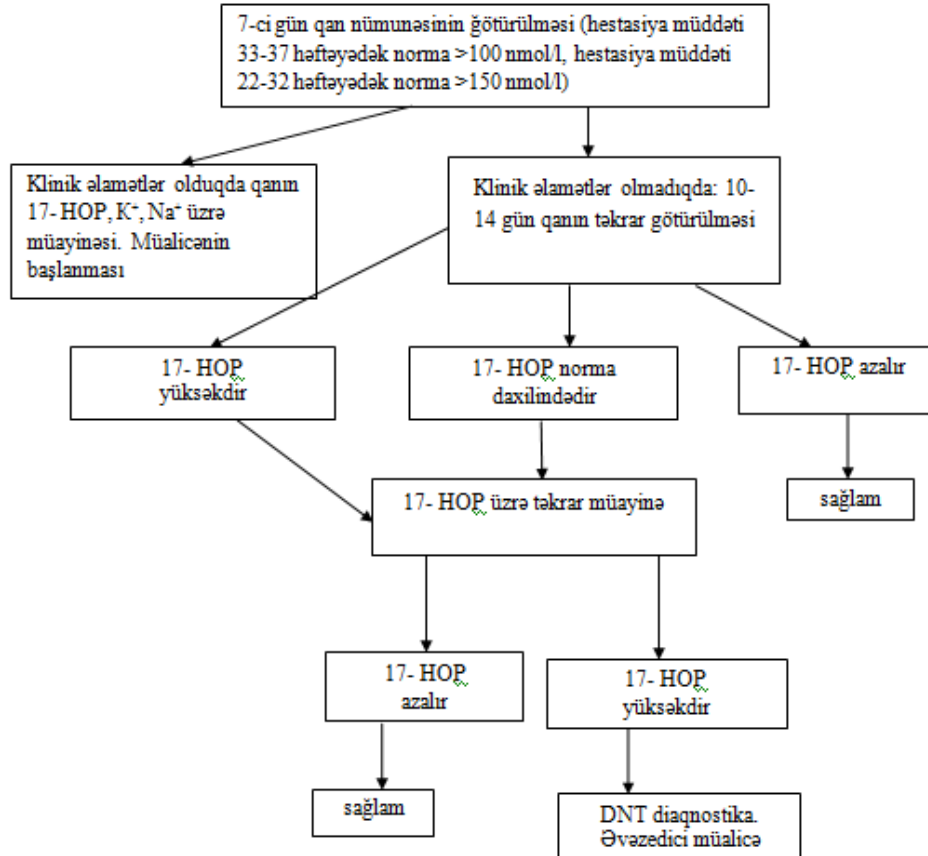
$Na^+$ , 17 HOP qan zərdabında təyin olunmalıdır. Bu göstəricilər normada olduqda AGS diaqnozu inkar olunur və sonra diferensial diaqnoz aparılır. Diaqnostika üçün homeostaz göstəricilərində  $K^+/Na^+$  nisbəti mühüm rol oynayır. Xəstəliyin klinik əlamətləri olduqda əlavə müayinələrinin cavablarını gözləməyərək müalicəyə dərhal başlanılmalıdır. Klinik əlamətlər olmadıqda əlavə müayinələrin nəticələrini aldıqdan sonra müalicəyə başlanılır. Yanlış müsbət cavabların çox olduğunu nəzərə alaraq (xüsusən vaxtından əvvəl anadan olan uşaqlarda) AGS-in klinik əlamətləri olmadıqda müalicəni başlamadıqdan əvvəl qan zərdabında 17 HOP 1-2 həftəlik interval ilə təyin olunur. Şübhəli hallarda uşaq xüsusiləşdirilmiş müalicə profilaktik müəssisələrinə göndərilir.

AGS diaqnozu təsdiqlənən bütün uşaqlara mutasiyaya uğrayan geni təyin etmək üçün xüsusi mərkəzlərdə molekulyar- genetik müayinə aparılmalıdır.

### Vaxtında doğulan uşaqların AGS görə müayinə alqoritmi



Vaxtından əvvəl doğulan uşaqların AGS üzrə müayinə alqoritmi



- uridilfosfoqalaktoza-4-empiraza (GALE) fermentinin çatışmazlığı – əlamətlər klassik qalaktozemiyanı xatırladır, lakin GALT fəallığı norma həddindədir

**Qalaktozemiya (XBT 10 üzrə kod E-74.2)**

Karbohidrat mübadiləsinin əsas irsi patologiyalarından biri qalaktozemiya. Xəstəlik orqanizmdə bəzi fermentlərin çatışmazlığı ilə əlaqədardır. Bu fermentlərin çatışmazlığı nəticəsində orqanizmdə qalaktozanın qlukozaya çevrilməsi prosesi pozulur.

Qalaktozemiyanın formaları:

- qalaktoza-1-fosfatridiltransferaza (GALT) fermentinin çatışmazlığı – klassik qalaktozemiya. Qalaktozemiyanın ən çox rast gəlinən və ağır formasıdır
- qalaktokinaza (GALK) fermentinin çatışmazlığı – qalaktozemiyanın nadir rast gəlinən və yüngül formasıdır (“Duarte variantı”).

Qalaktozemiya (klassik forma) adətən, qalaktozuriya və aminasiduriya ilə müşayiət olunur. Xəstəliyin əsas əlamətləri ana südü ilə qidalanan körpələrdə doğulduqdan sonra ilk bir neçə gün və ya həftə ərzində inkişaf edir. Körpə ana südündən imtina edir, onda qusma, nəcis ifrazının tezləşməsi müşahidə olunur və fiziki inkişafı ləngiyir. Xəstələrin böyrəkləri və qaraciyərləri zədələnir (piy degenerasiyası və sirrozlar müşahidə olunur), sarılıq inkişaf edir. Katarakta, əqli zəiflik bu xəstəliyin səciyyəvi əlamətlərindəndir. Müalicə olunmayan hallarda ölümün səbəbi əsasən *Escherichia coli* mənşəli bakterial sepsis olur.

Xəstəliyin inkişafının qarşısını almaq üçün xəstələrin qidası tərkibində qalaktoza olan maddələri çıxartmaq lazımdır.

### Neonatal skriningin mərhələləri

**Birinci mərhələ** - doğum evində aparılır. Əsas vəzifə qan nümunələrin biokimyəvi müayinəsi zamanı qalaktozanın yüksək göstəriciləri olan yenidöğülmuşlərin müəyyən edilməsidir. Uşağın həyatının birinci həftəsində götürülmüş və qurudulmuş qan damlasında qalaktozanın qatılığı (norma  $< 7,2$  mq/dl) təyin edilir. Əgər  $7,2$  mq/dl bərabər və ya çoxdursa təkrar müayinə aparılır.

**İkinci mərhələ** - təkrar müayinə. Əgər təkrar

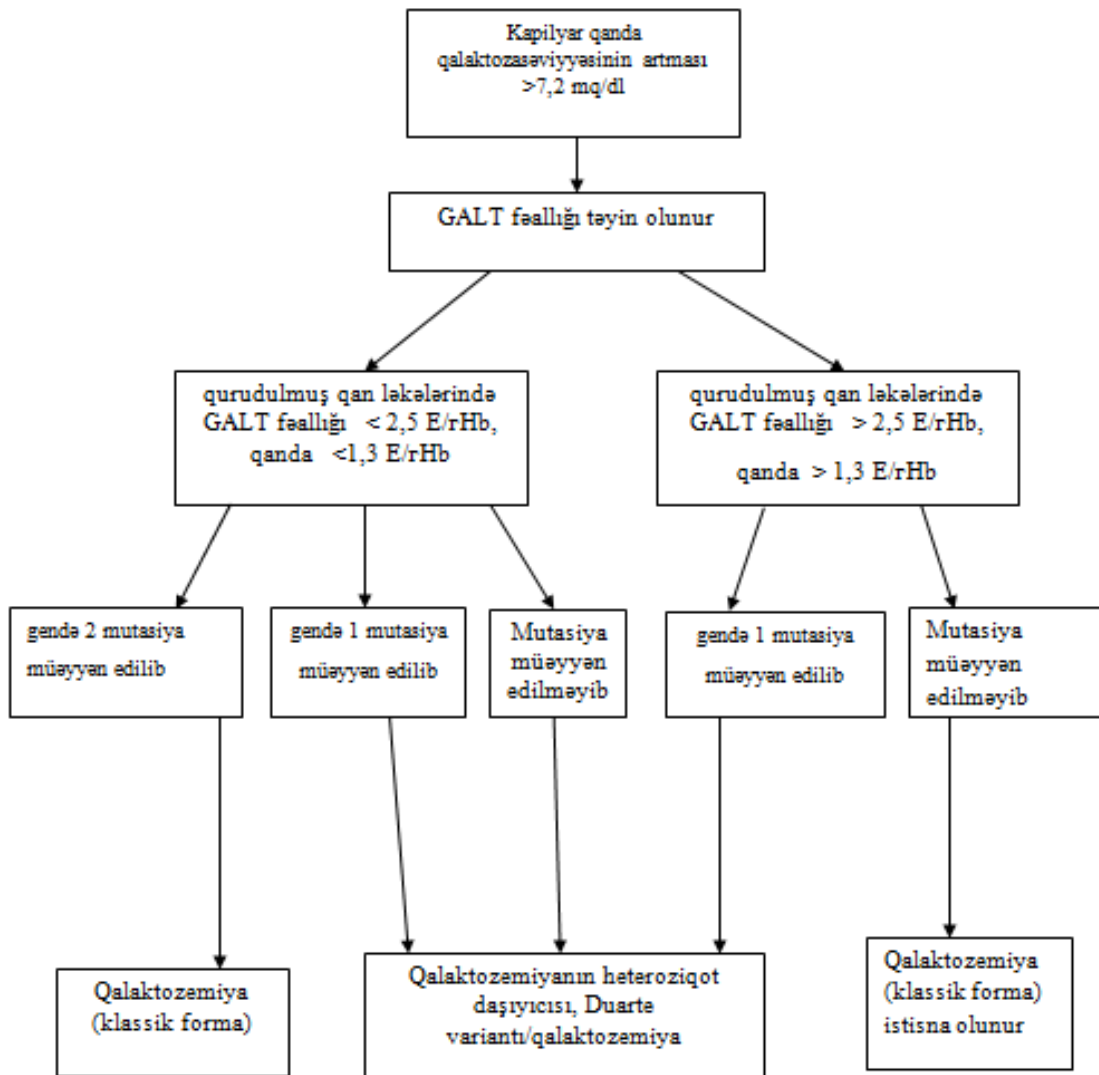
müayinə zamanı qalaktozanın qatılığı  $7,2$  mq/dl bərabər və ya çoxdursa uşaq risk qrupuna aid edilir və üçüncü mərhələ keçirilir

**Üçüncü mərhələ** - qanda və/və ya qurudulmuş qan ləkələrində qalaktoza-1-fosfaturidiltransferaza fermentin fəallığı təyin olunur (norma qurudulmuş qan ləkələrində  $2,5$  E/rHb, qanda  $1,3$  E/rHb).

**Dördüncü mərhələ** - DNT diaqnostika

Qalaktozemiya xəstəliyi şəkərli diabet, öd yollarının anadangəlmə atreziyası, hepatitlər, yenidöğülmuşlərin hemolitik xəstəliyi və mukovissedoz ilə differensial diaqnostika olunmalıdır.

### Qalaktozemiya üzrə müayinə algoritmi



## YENİDOĞULMUŞLARDA ANADANGƏLMƏ ÜRƏK QÜSURLARININ AŞKARLANMASI ÜZRƏ SKRİNİNQ

Sianoz, oliqoanuriya, qan dövranının çatışmazlığı əlamətləri müşahidə olunan hər bir yenidoğulmuş anadangəlmə ürək qüsuru üzrə müayinə olunmalıdır:

1. anamnez (doğuş zamanı asfiksiya, vaxtından əvvəl anadan olma daha çox ağciyərlərin və ya mərkəzi sinir sisteminin patologiyasına işarə edir)
2. fizikal müayinə (baxış zamanı mərkəzi sianoz, ürək çatışmazlığı əlamətləri, oliqoanuriya)
3. yuxarı və aşağı ətraflarda nəbz və arterial təzyiqin qiymətləndirilməsi
4. diurezin qiymətləndirilməsi
5. ürək və ağciyərlərinin auskultasiyası
6. döş qəfəsinin rentgenoqrafiyası
7. qanın turşu-qələvi durumu
8. 100%-li oksigen ilə tənəffüs testi
9. EKQ (ürək ritminin qiymətləndirilməsi)
10. EXOKQ.

Ağır dərəcəli ürək anomaliyaları (XBT-10 üzrə kod Q 20) nisbətən asanlıqla EXOKQ-də müəyyən edilə bilər və həmin xəstələrin vaxtında ixtisaslaşmış pediatrik/neonatal kardioloqlar və ya ürək cərrahlarına yönəldilməsi əsas rol oynayır. Anadangəlmə ürək qüsurları olan körpələrin bir qisminə kritik ürək qüsurları müəyyən edilir. Kritik anadangəlmə ürək qüsurları (KAÜQ) ağır dərəcəli xəstələnmə və ölümə səbəb olur və həmin ölüm hallarının bir çoxu doğuşdan dərhal sonra baş verir. Kritik anadangəlmə ürək qüsurları adətən USM (EXOKQ) ilə perinatal dövrdə müəyyən edilə bilər. Lakin halların bir çoxu doğuşdan sonra aşkar edilir. “Nəbz oksimetriyası ilə skrining” doğuşdan 24-48 saat ərzində aparıldıqda KAÜQ olan körpələrin erkən müəyyən edilməsində,

habelə ürək qüsurlarının sepsis və respirator çatışmazlıq hallarından differensiasiya olunmasında mühüm rol oynayır. Həmçinin nəbz oksimetriyası çox səmərəli və əlçatan üsuldur.

Müayinə zamanı bütün körpələrdə nəbz oksimetriyası pre- və post-duktal nahiyələrdə təyin edilməlidir (doğuşdan sonra həyatın 24 saati, 48 saati və 72 saatında aparılmalıdır). Nəbz oksimetriyasının nəticəsi qeyri-normal olduqda (yəni pre- və post-duktal nəticələr arasında fərq 3%-dən çox olduqda və ya sağ əldə və istənilən ayaqda toxumaların oksigenlə doyma dərəcəsi (SpO<sub>2</sub>) < 90%-dən az olduqda yenidoğulmuşun kardioloq tərəfindən müayinəsi, EKQ və EXOKQ-nın aparılması tövsiyə olunur.

Bununla yanaşı doğuşdan dərhal sonra körpənin fiziki müayinəsi zamanı ürəyin anadangəlmə qüsurlarına şübhə olarsa, həmin körpələrin daha dərin müayinəsi kardioloq və ya kardioloji reanimasiya şöbəsinin həkimi tərəfindən təmin edilməlidir və EKQ və EXOKQ aparılmalıdır.

Körpədə kritik ürək qüsuru aşkar edildikdə onun davamlı müalicəsi üçün müvafiq ixtisaslaşmış xəstəxanaya köçürülməsi təmin edilir və cərrahi və ya konservativ müalicə başlanılır.

Əgər körpədə olan ürək qüsurunun onun uzun müddət yaşamasına imkan vermədiyi düşünülürsə, bu barədə ekspertlərin rəyi cəmləşdirilir və yetkin rəy valideynlərə çatdırılır. Bu hallarda valideynlərə emosional və psixoloji dəstək təmin olunmalıdır.

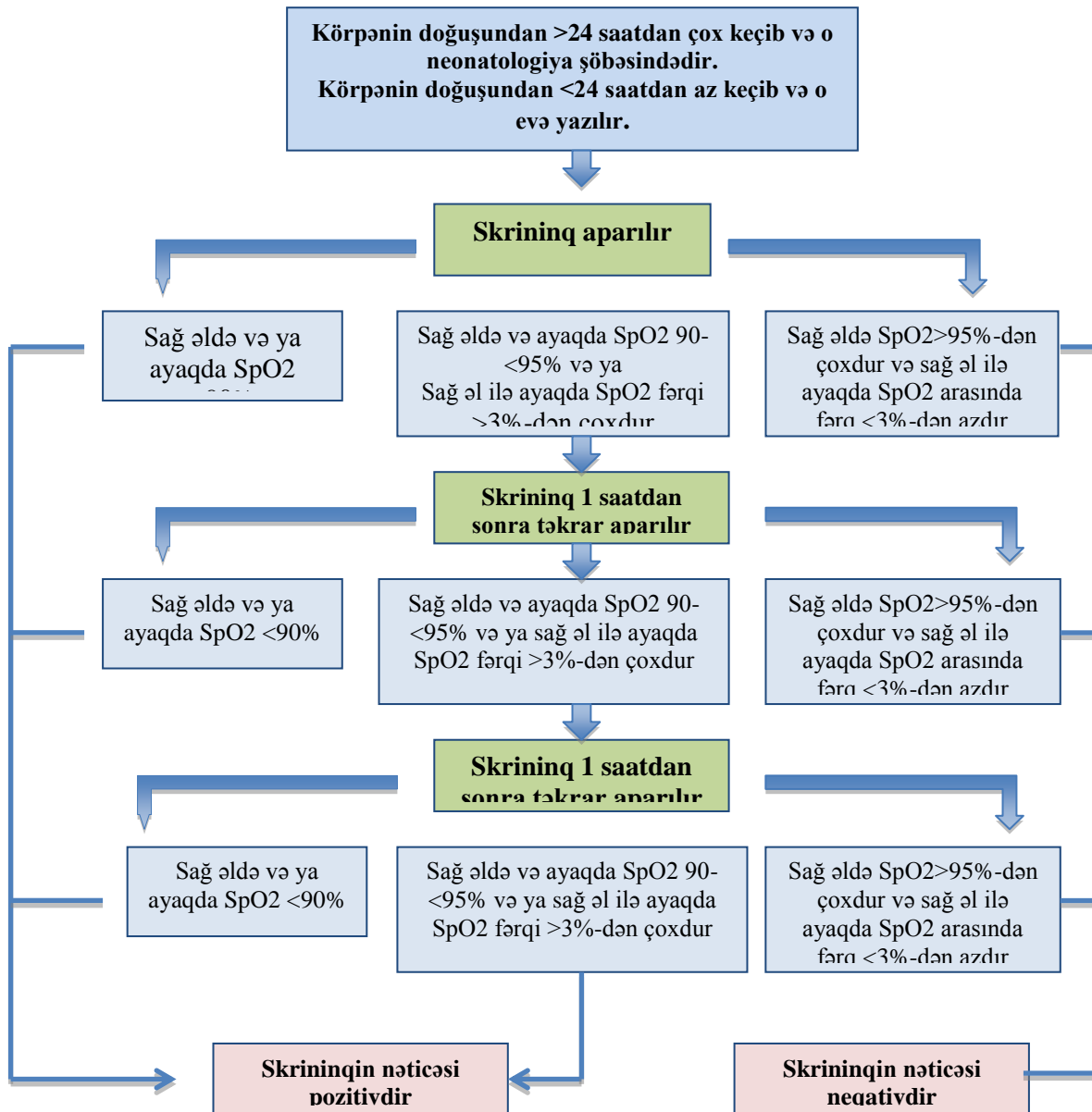
Körpənin ürək qüsuru ilə bağlı təxirəsalınmaz tədbirlərə ehtiyac olmayan hallardalazım olduqda körpəyə müvafiq müalicə təyin edilir və davamlı dispanser müşahidə aparılır.

### Uşağın anadangəlmə ürək qüsurları ilə doğulması üzrə risk faktorları

1. Atanın yaşı 45-dən, ananın yaşı 35-dən çox
2. Ailədə anadangəlmə ürək qüsuru olan digər uşaq

3. Ana və ya atanın sağlamlığına neqativ təsir edən peşə faktorlar
4. Hamiləlik zamanı ağır toksikoz (xüsusən I-ci trimestrdə) və hamiləliyin sona qədər daşınmaması təhlükəsi
5. Anamnezdə ölüdoğulma
6. Hamiləlik zamanı antibiotiklərin (xüsusən I-ci trimestrdə), sulfanilamidlərin, hormonal dərman vasitələrinin qəbulu
7. Hamiləlik zamanı virus infeksiyaları (məxmərək)
8. Ana və ya atada endokrin xəstəliklər və ya hamiləliyin saxlanması üçün endokrin dərman vasitələrinin qəbulu
9. Ata və ya anada alkoholizm

### Yenidoğulmuşların kritik və anadangəlmə kritik olmayan ürək qüsurlarının skriningi üzrə alqoritm





### Kritik ürək qüsurlarının skriningi

- bütün xəstəxanalar və doğuşyardım müəssisələri yenidoğulmuşların KAÜQ skrining testinin aparılması üçün lazım olan avadanlıqlarla təchiz edilməlidir
  - lazım olan avadanlıqlarla təchiz edilmiş xəstəxanada/doguşyardım müəssisəsində anadan olan hər bir körpə evə yazıldıqdan öncə KAÜQ skrining testindən keçirilməlidir. Hər hansı bir səbəbdən exokardioqramma aparılmış uşaqlar KAÜQ müayinəsindən keçməyə bilər
  - əgər körpə reanimasiya və ya intensiv terapiya və ya reabilitasiya şöbəsindədirsə o, oksigendən ayrıldıqdan sonra və ya xəstəxanadan evə yazılmaqdan öncə KAÜQ skrining testindən keçirilməlidir
  - testə nəzarət edən şəxs KAÜQ skrininginin müvafiq rəhbərliyinə (klinik protokola) uyğun icra edilməsini təmin etməlidir
  - testlərin nəticələri xəstəxanada qeyd edilməli, bu haqda müvafiq tibb müəssisəsinə məlumat verilməli və valideynlər və ya qanuni qəyyumlar məlumatlandırılmalıdır.

### Hamilə qadınların müayinəsi

- anadangəlmə ürək qüsuru olan bütün hamilə qadınlarda hamiləliyin 19-22-ci həftəsində dölün exokardioqrafiyası aparılmalıdır
- hamiləliyin 12-13-cü həftəsində boyun arxa sahəsinin qalınlığının ölçülməsi 35 yaşdan böyük qadınlarda erkən skrining üsuludur. Bu üsulun həssaslığı 40%, spesifikliyi 99%-dir
- genetik konsultasiya tövsiyə olunur.

### Dölün müayinəsi

- anadangəlmə ürək qüsurlarını hamiləliyin 13-cü həftəsində təyin etmək mümkündür
- hamiləliyin birinci trimestrində dölün hestasiya yaşını, çoxdöllü hamiləliyi və mövcud qüsurları USM vasitəsi ilə təyin etmək mümkündür
- anadangəlmə ürək qüsurlarının erkən aşkarlanması valideynlərə hamiləliyin aparılmasının mümkün olan variantlarını, o cümlədən tibbi abortu nəzərdən keçirmək imkanını verir
- hamiləliyin normal gedişatı şərti ilə anadangəlmə ürək qüsurlarının skriningi üçün optimal vaxt hamiləliyin 18-22 həftəsidir. Bu zaman ürək və iri damarların tam vizualizasiyası mümkün olur

Əgər döldə ürək qüsuru ehtimalı varsa aşağıdakı müayinələr aparılmalıdır:

- dölün exokardioqrafiyası
- mümkün olan bir neçə qüsurların diaqnostikası məqsədilə dölün anatomiyasının detallı öyrənilməsi (xüsusilə barmaqların və sümüklərin)
- ailə anamnezinin öyrənilməsi
- ananın xəstəlik tarixinin öyrənilməsi (xroniki xəstəliklər, virus infeksiyaları, müxtəlif teratogen dərmanların qəbulu)
- dölün kariotipinin öyrənilməsi (o cümlədən 22q11.2 xromosomunda delesiyanın skriningi)
- pediatr-kardioloqun, neonatoloqun konsultasiyası (proqnoz, müalicə taktikası)
- yenidoğulmuş kardioloji yardım göstərə biləcək tibb müəssisəsində doğuşun aparılması

## YENİDOĞULMUŞLARDA EŞİTMƏ PROBLEMİNİN AŞKARLANMASI ÜZRƏ SKRİNİNQ (AUDİOLOJİ SKRİNİNQ)

Dünyada 360 milyon insan eşitmə probleminə əzab çəkir. Eşitmənin itməsi genetik səbəblərdən, doğuş zamanı fəsadlaşmalardan, həmçinin bəzi infeksiyon xəstəliklər nəticəsində inkişaf edə bilər, həmçinin buna səbəb xroniki qulaq infeksiyaları, bəzi dərmanların istifadəsi ola bilər. Eşitmə qabiliyyətinin olmamasının bütün hadisələrinin yarısının qarşısını almaq ilkin profilaktika çərçivəsində mümkündür.

Eşitməyən uşaqla adi uşağın səs reaksiyaları, həyatlarının 1 və 2-ci ayında demək olar ki, eyni səviyyədə olur. Lakin vaxt keçdikcə adi uşaqdan fərqli olaraq eşitmə problemi olan uşaq ona yönəlmiş nitqi anlama və öz səsini duya bilmədiyini üçün əvvəllər müşahidə olunan qığıldamalar, anlaşmaz səslər tədricən itir və ən bəsid səs reaksiyaları qalır. Yəni qüsür özünü nitqin inkişaf mərhələlərində tədricən göstərməyə başlayır.

Körpədə aşağıda göstərilən hallar baş veribsə onda eşitmə qüsurunun olması ehtimalı xeyli artmış olur və audiometriyanın aparılması məqsədəuyğundur:

- ailə anamnezində eşitmə problemləri
- üzündə qeyri-normal görünüş
- nevroloji qüsurlar (nevropatiyalar, neyrofibromatoz)
- üz-çənə skeletinin, o cümlədən gicgah sümüyünün anomaliyaları (anadan gəlmə qüsurları)
- 5 gündən artıq reanimasiya şöbəsində qalması və ya müddətindən asılı olmayaraq:
- ✓ köməkçi ventilyasiyanın (ağciyərlərin süni ventilyasiyası və ya daimi müsbət təzyiq) tətbiq olunması
- ✓ ototoksik antibakterial vasitələrin (gentamisin, tobramisin), diuretiklərin

(furasemid/laziks), digər dərmanların qəbulu

- ✓ əvəzedici qanköçürmə tələb edən hiperbilirubinemiya
- təsdiq olunmuş bakterial (meningit) və/ və ya virus (xüsusən herpes, su çiçəyi) infeksiyaların keçirilməsi
- bətdaxili infeksiyalar (sitomeqalovirus, herpes, məxmərək, sifilis, toksoplazmoz)
- ağır kəllə - beyin travmanın alınması
- qulağından maye gəlməsinə səbəb olan, 3 aydan çox davam edən və xroniki hal alan qulaq infeksiyasına yoluxması

### Aşkarlanma

Erkən aşkarlanma körpənin 6 ayınadək eşitmə probleminin olub olmamasının təyin edilməsidir. Bunun üçün aşağıdakı tədbirlərin aparılması məqsədəuyğundur:

1. Audioloji skriningin aparılması. Skrining doğum evlərində zəif eşitmə və karlıq ehtimalının müəyyənəndirilməsi və sonradan belə uşaqların poliklinikalarda dispanser müşahidəsini nəzərdə tutur. Hər hansı bir normadan kənara çıxma halı olduqda daha dərin audioloji müayinələr üçün uşaq müvafiq mərkəzlərə yönləndirilir.
2. Protezləşmə. Eşitmə aparatlarından istifadə edilməsi.
3. Psixoloji və tədris dəstəyinin göstərilməsi. Kar və zəif eşitmə qabiliyyətli uşaqlar üçün ixtisaslaşdırılmış müəssisələrdə danışıq qabiliyyəti və səslərin qavranmasının yaxşılaşdırılması məqsədilə xüsusi məşğələlərin keçirilməsi

Erkən aşkarlanma və müvafiq tədbirlərin görülməsi eşitmənin itirilməsinin uşağın inkişafına və müvəffəqiyyətlərinə təsirinin minimallaşdırılması üçün əsas faktorlarıdır.

Yaş qrupundan asılı olaraq **audiometriyanın** aşağıdakı növləri var:

**a) Saf səs audiometriyası** - eşitmənin dəyərləndirilməsində saf səslərin istifadəsinə

əsaslanan standart davranış testidir. 5 yaşdan yuxarı uşaqlarda eşitmə azlığının dərəcəsi və tipi təyin edilir.

**b) Oyun audiometriyası** - az yaşlı uşaqlarda oyunla şərtlənmiş saf səs audiometriyasıdır. Əsasən 3 - 6 yaş arası uşaqlarda aparılır.

**c) Davranış audiometriyası** - 6ay - 4 yaş arası uşaqlarda sərbəst sahədə səs gücləndiricilərlə saf səslərin göndərilməsinə əsaslanan eşitmə müayinəsidir.

**Sərbəst sahədə eşitmənin müayinəsi** audiometriyanın tərkib hissəsi olub, 6 aydan 4 yaşa qədər olan uşaqlarda (qulaqlıq taxa bilməyən uşaqlarda) həyata keçirilir. Bu zaman uşaq valideynlə birlikdə sərbəst sahədə masa arxasında yerləşdirilir. Ondan bir metr aralı məsafədə səs gücləndiricilər qoyulur. Müxtəlif desibellərdə və tezliklərdə səslər göndərməklə uşağın səsə reaksiyası aşkarlanaraq eşitmə haqqında ümumi məlumat əldə edilir. Bundan başqa, bu üsulun köməyi ilə eşitmə cihazı istifadə edən və koxlear implant əməliyyatı olunmuş şəxslərin də cihazlı müayinəsini apararaq, cihazdan hansı dərəcədə fayda görmələrini aşkarlamaq mümkün olur.

**Otoakustik emissiya (OAE)** obyektiv müayinə metodudur. Xarici qulaq keçəcəyinə yerləşdirilən prob vasitəsilə koxleada yerləşən xarici tük hüceyrələrinin çalışıb-çalışmadığı müəyyən olunur. Yenidəğulmuşun müayinəsi anadan olduqdan 12 saat sonra aparılmalıdır. Geysəriyyə əməliyyatı ilə doğulmuş uşaqların müayinəsini daha gec aparmaq əlverişlidir.

Müayinə xarici səslər istisna olunmuş otaqda aparılır, lakin xüsusi səs izolyasiyalı otaq tələb olunmur. Müayinə uşaq yatan zaman, qidalanmadan 30-40 dəqiqə sonra elastik, asanlıqla əyilə bilən zond ilə təchiz edilmiş cihaz vasitəsilə aparılır. Zondun üzərinə birdəfəlik qarmaq keçirilir və qulağa yerləşdirilir. Əks səda almaq üçün səs ilə stimulyasiya aparılır, əgər əks səda varsa cihazın ekranında müvafiq işarə göstərilir. Müayinə ağrısızdır və bir neçə dəqiqə ərzində aparılır. Körpə ağılıqda müayinəni aparmaq tövsiyə olunmur, həmçinin əmzikiədən istifadə etdikdə müayinənin nəticələri yalnız ola bilər.

Əgər əks sədanın alınması barədə qeyd yoxdursa,

körpənin qulağı doğuş yollarından keçərkən çirklənmənin (qulaq kükürdü) olub olmamasını yoxlayıb, audiometriyanı təkrar aparmaq tövsiyə olunur. Təkrar yoxlanışın nəticələri də mənfi olduqda uşaq daha dərin müayinələr üçün surdoloji mərkəzə yönəldirilir.

**BERA** - təbii, ya da sedasyon yuxu şəraitində aparılan obyektiv müayinə metodudur. Alına və mastoid üzərinə yerləşdirilən kiçik elektrodlar vasitəsilə qulağa qoyulan qulaqlıq ilə səslər göndərilərək eşitmə sinirinin bioelektrik potensialları qeyd edilir. Bu müayinə hər yaş qrupundan olan şəxslərə tətbiq oluna bilər. Eyni zamanda psixoloji problemlə, zehni inkişafdan geri qalmış, simulyasiya edən şəxslərə və eşitmə testi aparılması mümkün olmayan uşaq xəstələrə də heç bir zərər vermədən tətbiq olunur.

**Timpanometriya** – bu müayinə vasitəsilə orta qulaq təzyiqinin ölçülməsi və akustik reflekslərin təyini aparılır. Müxtəlif orta qulaq patologiyalarının aşkar edilməsi üçün çox önəmli bir müayinə metodudur. Xarici qulaq keçidinə prob yerləşdirilərək timpanoqram çəkilir. Timpanoqramın tiplərinə görə orta qulaqda baş verən patoloji proses haqqında məlumat əldə etmək olur.

Müayinələrin nəticələri “keçdi” və ya “keçmədi” kimi qiymətləndirilir. Əgər uşaq audioloji skrininq testindən “keçdi”, testin sonrakı aparılmasına ehtiyac yoxdur, əgər “keçmədi” bu o demək deyil ki, uşaqda eşitmə problemi var. Belə uşaqlar müşahidə olunmalıdırlar və onlara təkrar test aparılmalıdır.

Audioloji skrininqin 2-ci mərhələsi eşitmə reabilitasiyası mərkəzlərində aparılır. 2-ci mərhələmüayinələrinin vəzifələri:

- eşitmə sistemində patologiyanın olub-olmamasının müəyyənləşdirməsi
- əgər eşitmə problemi varsa, onun növü və dərəcəsinin müəyyənləşdirməsi
- eşitmə aparatını tənzimləmək üçün davranış audiometriyasının aparılması (uşağın 6-7-ayından tez olmayaraq)
- uşağın fərdi reabilitasiya proqramlarının işlənilib hazırlanması

Eşitmə problemlili uşaqqların hərtərəfli müayinəsi həkim tərəfindən aparılmalıdır. Lakin, həkimə müraciət etməmişdən öncə hər bir valideyn özü uşağın eşitmə problemini müəyyənləşdirməyə çalışmalıdır. Uşağın oyuncağa olan reaksiyasından onun səsləri qavrayıb qavramamasını başa düşmək olar. Yüksəkdən qapı döyülməsinə, yerə düşən əşyaya, ayaqların yerə bərk çırpılmasına göstərdiyi reaksiyanı onun eşitmə problemi olmamasına aid etmək olmaz. Belə, ağır eşitmə problemi olan insanlar da bu səslərə reaksiya verə bilər. Lakin, bu o demək deyil ki, uşaq eşidir. Sadəcə o, bu əşyalardan vibrasiyanı hiss edir. Valideyn uşağının eşitməsini pıçiltı, adi səs və danışığıla müayinə edə bilər. Uşağa arxadan 5-6 metr məsafədən yaxınlaşıb pıçiltı ilə ona tanış sözlər deyir. Əgər uşaq deyilənləri təkrar etmirsə, o zaman uşağa bir metr məsafədən yanaşib həmin sözləri təkrar etmək lazımdır. Lakin bu dəfə pıçiltıyla yox adi danışığıla səs ilə tələffüz etmək lazımdır.

Əgər müayinəni bir nəfər aparırsa o, səsle stimulyasiyaya hər hansı bir reaksiyanı görmək üçün uşağın önündə durmalıdır.

#### *Valideynlər üçün sorğu anketi*

1. Uşaq həyatının ilk 2-3 həftəsində gəfləti gurultulu səsdən diksinirmi?
2. Uşaq 2-3 həftəsində insan səsi gələrkən donub qalırımı?
3. Uşaq 1 ayında arxasından gələn səsə tərəf çevrilirmi?
4. Uşaq 1-3 ayında anasının səsinə canlanır, həyəcanlanırımı?
5. Uşaq 4 ayında zıncıldayan oyuncaqlara və ya digər səs gələn tərəfə başını döndərirmi?
6. Uşaq 1,5-6 ayında kəskin səslərə qışqırıq və ya gözlərinin geniş açılması ilə reaksiya veririmi?
7. Uşaq 2-4 ayında uğuldayırımı?
8. Uşağın 4-5 ayında uğuldamağı keçirimi?
9. Valideynlərinin gəlməsini görərkən uşağınızda yeni (emosional) səslərin çıxarılmasını (vağ-vuğ etməsini) müşahidə edirsinizmi?
10. Yatan uşaq gurultulu (səs-küylü) səslər gələrkən narahat olurmu?
11. 8-10 aylıq uşağınızda yeni səslərin çıxarmasını müşahidə edirsinizmi və edirsinizsə- hansıları?

### **Əlavə 1**

#### **Normativ hüquqi sənədlər**

- “Uşaqların yaşaması, müdafiəsi və inkişafının təmin edilməsi haqqında” Ümumdünya Bəyannaməsi. 30 sentyabr 1990-cı il. Azərbaycan Respublikası 1993-cü ildə qəbulmuşdur.
- BMT-nin “Uşaq hüquqları haqqında” Konvensiyası, 20 noyabr 1989-cu il. Azərbaycan Respublikasının 21 iyul 1992-ci il tarixli və 236 №-li qanunu ilə ratifikasiya edilmişdir.
- “Əlilliyin və uşaqların sağlamlıq imkanları məhdudluğunun qarşısının alınması, əlillərin və sağlamlıq imkanları məhdud uşaqların reabilitasiyası və sosial müdafiəsi haqqında” Azərbaycan Respublikasının Qanunu. Azərbaycan Respublikasının Prezidenti Əbülfəz Elçibəy. Bakı şəhəri, 25 avqust 1992-ci il, № 284.
- “Əhalinin sağlamlığının qorunması haqqında” Azərbaycan Respublikasının Qanunu. Azərbaycan Respublikasının Prezidenti Heydər Əliyev. Bakı şəhəri, 26 iyun 1997-ci il, № 360-IQ.
- “Uşaq hüquqları haqqında” Azərbaycan Respublikasının Qanunu. Azərbaycan Respublikasının Prezidenti Heydər Əliyev. Bakı şəhəri, 19 may 1998-ci il, № 499-IQ.
- “Körpələrin və erkən yaşlı uşaqların qidalanması haqqında” Azərbaycan Respublikasının Qanunu. Azərbaycan Respublikasının Prezidenti Heydər



Əliyev. Bakı şəhəri, 17 iyun 2003-cü il, № 475.

- “Azərbaycan 2020: gələcəyə baxış” İnkişaf Konsepsiyasının təsdiq edilməsi haqqında Azərbaycan Respublikası Prezidentinin Fərmanı. Azərbaycan Respublikasının Prezidenti İlham Əliyev. Bakı şəhəri, 29 dekabr 2012-ci il.
- “Uşaqların icbari dispanserizasiyası haqqında” Azərbaycan Respublikasının Qanunu. Azərbaycan Respublikasının Prezidenti İlham Əliyev. Bakı şəhəri, 5 mart 2013-cü il.

**Maliyyə Mənbəyi:** Məqalənin hazırlanmasında heç bir kənar maliyyə mənbəyindən istifadə edilməyib.

**Maraqların toqquşması:** Qeyd edilməyib.

#### ƏDƏBİYYAT:

1. Sağlam yenidoğulmuşu qulluq üzrə klinik protokol [Elektron resurs]. - Azərbaycan Respublikasının Səhiyyə Nazirliyi. Bakı, 2008. – 40 s. [http://www.isim.az/isim/img/isim/protokol/11\\_Neonatal%20Care.pdf](http://www.isim.az/isim/img/isim/protokol/11_Neonatal%20Care.pdf) (24.01.2017)
2. A survey of newborn screening for cystic fibrosis in Europe / Southern KW, Munck A, Pollit R, Castellani C et al. // J of Cystic Fibrosis. - January, 2007. – vol.6(1). – p. 57-65.
3. Buyukgebiz A. Newborn screening for congenital hypothyroidism [Electronic resource] // Journal of pediatric endocrinology & metabolism. – Nov. 2006. – vol. 19(11). – P. 1291-8. - Available at - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3608007/#> (24.01.2017)
4. Dried-blood spot screening for cystic fibrosis in the newborn / Crossley JR, Elliott RB, Smith PA. // Lancet. - 1979. – vol. 1(8114). - P.472-4.
5. European Society for Paediatric Endocrinology Consensus Guidelines on Screening, Diagnosis, and Management of Congenital Hypothyroidism. J Clin Endocrinol Metab. 2014 Feb; 99(2): 363–384. Published online 2014 Jan 21. doi: 10.1210/jc.2013-1891 PMID: PMC4207909 Clinical Practice Guideline <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4207909/>
6. Guideline Screening for phenylketonuria (PKU): U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. Bibliographic Source(s) U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF). Rockville (MD): Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) [Electronic resource]. - Mar. 2008.- 8 P. Available at - <http://www.guideline.gov/content.aspx?id=12270> (24.01.2017)
7. Screening for congenital hypothyroidism: US Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation // Ann Fam Med. - Mar-Apr, 2008.- vol. 6(2). – P. 66.
8. Smith Liz. Practice Guidelines: Updated AAP Guidelines on Newborn Screening and Therapy for Congenital Hypothyroidism // Am Fam Physician. - Aug, 2007. - vol. 1;76(3). - P. 439-444.
9. Congenital Hypothyroidism: Initial Clinical Referral Standards and Guidelines. UK Newborn Screening Programme Centre; 1 April 2013. Available from: <http://www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk/>
10. Update on Carrier Screening for Cystic Fibrosis [Electronic resource] // Committee Opinion. - American College of Obstetricians and Gynecologists. – April, 2011. - № 486. - Available at - <https://www.acog.org/media/Committee-Opinions/Committee-on-Genetics/co486.pdf?dmc=1&ts=20170124T0506537117> (24.01.2017)
11. Guidelines for Diagnosis of Cystic Fibrosis in Newborns through Older Adults: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report J Pediatr. Author manuscript; available in PMC 2010 Jan 25 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2810958/>
12. Всемирный доклад об инвалидности. Резюме [Электронный ресурс]. - ВОЗ. - 2011 .- с. 28. - Режим доступа: [http://www.who.int/disabilities/world\\_report/2011/summary\\_ru.pdf](http://www.who.int/disabilities/world_report/2011/summary_ru.pdf) (24.01.2017)
13. Опыт мировой и отечественной практики неонатального скрининга на наследственные заболевания





[Электронный ресурс] / И.С. Тебиева, Ф.К. Лагкуева, М.Ф. Логачев и др // Педиатрия. - 2012. - Том 91, № 1. – 128 - 131 с. - Режим доступа:

[http://pediatrijournal.ru/files/upload/mags/319/2012\\_1\\_3297.pdf](http://pediatrijournal.ru/files/upload/mags/319/2012_1_3297.pdf) (24.01.2017)

14. Скрининг в Европе. Основы политики [Электронный ресурс] / Walter W. Holland, Susie Stewart, Cristina Masseria. – ВОЗ. – 2008. – 71 с. - Режим доступа: [http://www.euro.who.int/\\_\\_data/assets/pdf\\_file/0008/108962/E88698R.pdf](http://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0008/108962/E88698R.pdf) (24.01.2017)

15. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению врожденного гипотиреоза у детей. к.м.н. О.А. Чикулаева, экспертный совет Российской ассоциации эндокринологов.