

Neonatal skrining: Beynəlxalq təcrübə

Şəhla İsmayılova¹

¹ İctimai Səhiyyə və İslahatlar Mərkəzi

Körpə və uşaq ölümünün azadılmasına yönəldilmiş strateji istiqamətlərdən biri ana və uşaq sağlamlığının qorunmasının profilaktikasıdır. Həmçinin, inkişaf etmiş ölkələrdə ailələrdə uşaqların sayının azalması hər bir hamiləliyin optimal sonlanmasını çox əhəmiyyətli edir. Ölkə üçün anadan olan körpələrin sayından çox onların genetik və fiziki sağlamlığı, reproduktiv funksiyaları daha vacibdir. Buna görə də anadangəlmə və irsi xəstəliklərin profilaktikası yalnız tibbi yox, sosial-iqtisadi əhəmiyyət də daşıyır, və səhiyyə sistemində aparıcı yer tutmalıdır.

Açar sözlər: uşaq, skrining, beynəlxalq təcrübə, ana uşaq sağlamlığı.

Körpə və uşaq ölümünün azadılmasına yönəldilmiş strateji istiqamətlərdən biri ana və uşaq sağlamlığının qorunmasının profilaktikasıdır. Həmçinin, inkişaf etmiş ölkələrdə ailələrdə uşaqların sayının azalması hər bir hamiləliyin optimal sonlanmasını çox əhəmiyyətli edir. Ölkə üçün anadan olan körpələrin sayından çox onların genetik və fiziki sağlamlığı, reproduktiv funksiyaları daha vacibdir. Buna görə də anadangəlmə və irsi xəstəliklərin profilaktikası yalnız tibbi yox, sosial-iqtisadi əhəmiyyət də daşıyır, və səhiyyə sistemində aparıcı yer tutmalıdır.

XX əsrdən başlayaraq letal nəticə və ağır əlilliklərə yol verməmək məqsədilə bəzi irsi patologiyaların erkən aşkarlanması halları üçün effektiv müalicə üsulları işlənib hazırlanmışdır. Erkən aşkarlamanın ən sadə və perspektiv üsulu – yenidöğülmuşların kütləvi müayinələridir yəni neonatal skriningdir. Bu texnologiya xəstə körpələrin klinik əlamətlər təzahür edənədək diaqnozunu qoymağa, vaxtında müalicənin başlanmasına, risk qrupundan olan uşaqları müəyyənləşdirilməsinə və ağır anamnezi olan ailələrdə perinatal diaqnostikanın təşkil olunmasına zəmin yaradır.

Bu istiqamətdə prioritet rol skrining əsasında xəstəliklərin erkən aşkarlanması və profilaktikasına yönəlmiş səhiyyə proqramlarına verilməlidir. Bir çox tədqiqatlar göstərir ki, ölkədə aparılan skrining proqramlarının tətbiqi dövlətə 5-10 dəfəyədək iqtisadi fayda gətirir. Dünya Səhiyyə Təşkilatının (DST) tərifinə görə

skrining - testlərin, müayinələrin və digər prosedurların köməyi ilə güman edilən (ehtimal olunan) xəstəliyin tez bir vaxtda aşkar olunmasının mümkünlüyüdür (<http://www.who.int/cancer/detection/variouscancer/ru/index.html>).

Tarixə baxdıqda, ilk dəfə 1940-cı illərdə Xəstəliklərin profilaktikası sahəsində vəərəmlə xəstə insanların aşkarlanması məqsədilə kütləvi fluoqrafiyadan istifadə ilə skriningin faydaları nümayiş olundu. İkinci dünya müharibəsindən sonra vəərəmin müalicəsinin effektiv üsulları tətbiq olunandan sonra Birləşmiş Krallıq və ABŞ daxil olmaqla qərb ölkələrində kütləvi fluoqrafiya geniş yayılmağa başladı.

Genetik xəstəliklərin aşkarlanmasına yönəlmiş yenidöğülmuşların kütləvi skriningi qanda fenilalaninin konsentrasiyasını müəyyən edən mikrobioloji analizlərin metodikasını yaradan Masaçusets ştatının səhiyyə şöbəsinin diaqnostik laboratoriyasının müdiri Makkridi (R. MacCready) və doktor Qatri (R. Guthrie) olub. Onlar 1962-ci ildə Masaçusets ştatında bütün yenidöğülmuş uşaqların quru qan ləkələri ilə filtr kağızlardan blankların yığılmasını təşkil etmişlər. Qatri testi

1964-cü ildə Butler (E. Beutler) və digər müəlliflər qalaktozemiyanın kütləvi müayinəsi məqsədilə test təklif etmişlər – Butler testi 1973-cü ildə Kanadada Dussault və Laberdj (J. Dussault, C. Laberge) radioimmunoqrafiya metod ilə filtr kağızlarda olan quru qan ləkələrində tiroksinin konsentrasiyasının müəyyənləşdirilməsi

ilə anadangəlmə hipotireoza yenidoğulmuşların kütləvi skriningini aparmışdılar.

1977-ci ildə Panq (Pang) və digər müəlliflər tərəfindən işlənib hazırlanmış adrenogenital sindromun göstəricisi kimi 21-hidroksilaza çatmazlığının skrining metodikası 1991-ci ilədək (yəni 14 il ərzində) dünyanın 29 ölkəsinə yayılmışdır.

1979-cu ildə Yei Zelandiyada tətbiq olunmuş immunreaktiv tripsinin müəyyənəşdirilməsinə yönəlmiş test mukovissedoz xəstəliyin neonatal skrininginin əsasında durur və dünyanın bir neçə ölkələrində 20 ildən artıqdır ki, istifadə olunur.

Hal hazırda neonatal skrining adı biokimyəvi testdən qabaqcıl, müasir texnologiyaya çevrilmişdir və profilaktik səhiyyədə aparıcı pozisiyalardan birini tutur.

Cədvəldə skriningin faydaları və çatışmazlıqları göstərilib

faydalar	çatışmazlıqlar
<ul style="list-style-type: none"> • aşkar olunmuş halların proqnozunun yaxşılaşması • erkən mərhələdə müalicə etməyə imkan yaradan daha mülayim müalicə (qeyri-radikal) • vəsaitlərin qənaət olunması • mənfi nəticələr olan insanların sakitləşməsi 	<ul style="list-style-type: none"> • proqnoz dəyişməz qaldıqda xəstəliyin uzun müddətli olması • mübahisəli halların lazımsız, aşırı müalicəsi ilə bağlı vəsaitlərin xərclənməsi • yalançı-mənfi nəticələr olan insanların əsassız sakitləşməsi • yalançı-müsbət nəticələri olan insanların əsassız narahatçılığı • nadir hallarda skrining-testin özünün təhlükəli olması

DST və Avropa şurası insan genetikası üzrə İctimai və professional siyasət komitəsi tərəfindən 2000-ci ilin may ayında 15 Avropa ölkəsinin ekspertlərinin tövsiyələrini nəşr etmişdir. Bu tövsiyələr irsi xəstəliklərə dair skrining proqramlarının təşkilinə yönəlmiş qaydalar, standartlar və təhlükəsizlik tədbirlərindən ibarətdir və [aşağıdakı tələblərə uyğun olmalıdırlar](#):

- Xəstəliyin aydın klinik və biokimyəvi göstəriciləri olmalıdır
- Rast gəlmə tezliyi yüksək olmalıdır (1:10 000–1:15 000 haldan az olmayaraq);
- Ağır təzahürləri olmalıdır (gec mərhələlərdə aşkarlandığı zaman ölüm və əlillik göstəriciləri yüksək olmalıdır);
- Bütün xəstələr üçün təhlükəsiz, əlçatan və səmərəli diaqnostik testlər olmalıdır
- əlçatan və səmərəli müalicə üsulları olmalıdır
- Yenidoğulmuşlar arasında xəstələnmə və uzunmüddətli əlilliyin qarşısının alınması məqsədi ilə ölkədə səmərəli neonatal skrining modeli olmalıdır.
- İqtisadi tərəfdən sərfəli olmalıdır (yəni xəstəliyin diaqnostika və müalicəsi mümkün olan xərclərlə balanslaşdırılmış olmalıdır)

körpələrin neonatal skrininginin aparıldığı bütün dünya ölkələrində bu, icbari xarakter daşıyır.

Əsasən ən çox rast gəlinən 5 irsi xəstəliyin erkən aşkarlanması məqsədi ilə yenidoğulmuşlarda biokimyəvi skrining testlərinin aparılması tövsiyə olunur:

1. Fenilketonuriya
2. Anadangəlmə hipoterioz
3. Mukovistedoz
4. Qalaktozemiya
5. Böyrəküstü vəzin anadan gəlmə hiperplaziyası (adrenogenetal sindrom).

Cədvəl Skrinin proqramlarının aparılmasının əsaslanması

Xəstəlik	Yenidoğulmuşlarda rastgəlmə tezliyi (orta hesabla)	Klinik göstəricilər	Profilaktik müalicənin mümkünlüyü	Skrining diaqnostika metodunun mövcudluğu
Feilketonuriya	1: 10 000	+	+	+
Anadangəlmə hipotireoz	1: 5 000	+	+	+
Böyrəküstü vəzin anadangəlmə hiperplaziyası	1: 5 000	+	-	+
Qalaktozemiya	1: 40 000	+	-	+
Mukovistedoza	1: 3500	+	-	+

Müasir nəzəriyyələrə əsasən, və yuxarıda sadalanan meyarlara tam uyğun olmasına görə fenilketonuriya və anadangəlmə hipotireoz üzrə testlər neonatal skriningin “qızıl standartı” hesab olunurlar. Yenidoğulmuşların kütləvi skriningi üzrə Dövlət proqramları olan bütün ölkələrin siyahılarında bu nozologiyalar var.

Mukovistedoza, Qalaktozemiya, Böyrəküstü vəzin anadan gəlmə hiperplaziyasının (adrenogenetal sindrom) aşkarlanması üçün testlərin aparılması dünya ictimayəti tərəfindən birmənalı qarşılınır.

Məsələn, *adrenogenital sindromun* göstəricisi kimi 21-hidroksilaza çatmazlığının müəyyənləşdirilməsi üçün Yenidoğulmuşların kütləvi skriningi 2002-ci ildə Avropa uşaq endokrinoloqların cəmiyyətinin (ESPE) qəbul olunmuş konsensusu tərəfindən tövsiyə olunmuşdur. Bunun məqsədəuyğun olmaması skeptiklər tərəfindən AGS-in duz itirən forması olduqda skriningin nəticələri əldə olunmadək klinik simptomatikanın artıq inkişaf etməsinə, qızlarda xarici cinsi orqanların virilizasiyası isə doğum evində aşkarlanmasına əsaslanır.

Lakin, skrining müayinələrinin aparılması qızlarda xarici cinsi orqanların nəzərə çarpan virilizasiyası olduqda onların hansı cinsə aid olmasında yanlış nəticələrin qarşısını almaq üçün və oğlanlarda xəstəliyin viril formasının diaqnostikası klinikanın inkişafınadək mümkün olan ekanə üsuldur.

Həmçinin *Mukovistedoza* xəstəliyinin diaqnostikası üçün skriningin aparılması DST

tərəfindən qoyulmuş tələblərinə tam uyğun deyil, çünki, müalicə simptomatik xarakter daşıyır, və hətta vaxtında və mütəmadi aparılan müalicə xəstəliyin ağır gedişatı və qeyri-kafi proqnozunu istisna etmir. Uzun müddət Mukovistedoza fatal xəstəlik hesab olunurdu, çünki xəstələr heç 5 yaşadək yaşamırdılar. Lakin, hal-hazırda vaxtında qoyulmuş diaqnoz və müalicənin effektivliyinin yüksəlməsi nəticəsində xəstələrin yaşam müddəti uzanıb. Birləşmiş Krallıqda, ABŞ-da, Kanadada, Qərbi Avropa ölkələrində 35-40 yaş, Rusiyada 24 yaş, Latin Amerikasını ölkələrində 10 yaş təşkil edir. Buna görə də mütəxəssislərin çoxu hesab edirlər ki, mukovistedoza görə neonatal skrining özünü doğruldur, çünki, xəstələrin yaşam müddətini və həyat keyfiyyətini yaxşılaşdırmağa, diaqnozun qoyulma müddətini azalmağa, ailələrdə bu xəstəlik ilə digər uşaqların doğulmasının qarşısını almağa, və bununla da populyasiyada xəstəliyin rast gəlmə tezliyinin azalmasına kömək edir.

Yenidoğulmuşların mukovissidoza dair kütləvi skrining aparılan ölkələr	
Skrining üzrə milli proqram	Skrining üzrə regional proqram
Yeni Zelandiya Şotlandiya Uels Fransa Danimarka Avstriya Rusiya 2007-ci ildən	ABŞ Avstraliya İtaliya İspaniya Belçika İngiltərə Polşa Qərbi Bohemiya

Avropada (2007) neonatal skrining məlumatlarına əsasən mukovissidoz tezliyi	
Ölkə	Yenidoğulmuşların sayına görə mukovissidozun rast gəlmə tezliyi
Qərbi Bohemiya	1 : 9100
İngiltərə	1: 2700–1: 2850
İtaliya	1: 2500–1: 5200
Avstriya	1: 3500
İspaniya	1: 4000–1: 10500
Fransa	1: 4700
Polşa	1: 5000

Qeyd etmək lazımdır ki, genetik xəstəliklər arasında ağır, fatal təzahürləri olan maddələr mübadiləsi ilə bağlı irsi xəstəliklər vacib yer tuturlar. Hal-hazırda 800 yaxın belə xəstəliklər məlumdur. Onların ümumi rast gəlmə tezliyi 1:5000–1:7000. Bu günədək neonatal skrining proqramları dünyanın 50-dən çox ölkələrində tətbiq olunur, və 45 nozoloji forma üçün skrining aparılması mümkündür.

Neonatal skrining proqramlarının əsas məqsədi – xəstəliyin inkişafının qarşısını almaqla körpənin həyatını xilas etməkdir. Mütəxəssislərin belə texnologiya ilə mümkün qədər çox irsi xəstəlikləri əhatə etmək arzusu başadüşüləndir. Lakin, həyat göstərdi ki, yeni nozologiyaların skrining proqramlarına əsassız daxil edilməsi həm ailələrə həm də cəmiyyətə ziyan vura bilər. Məsələn, son zamanlar DRT-in poligenom müayinəsi mümkünlüyü skrining proqramlarında istifadə olunması xeyir/ziyan nisbətində aktuallığı

problemini yaradır. Gündəmə regionlarda skrining proqramlarının dövlət dəstəyi, prosesin mütləq aramsız olmasının maliyyə çətinlikləri, genetik üzrə mütəxəssislərin çatışmazlığı, nadir xəstəliklərin real adekvat müalicəsinin mövcudluğu kimi suallar gəlir.

Diqər tərəfdən əsas olan tibbi suallar: konkret populyasiyada hansı nozologiyalar üzrə skrining aparılmalıdır? Tam müalicə olunmayan xəstəliyin diaqnostikası aparılmalıdır? Və ya xəstəliyin inkişafı yalnız ehtimal olunur və ya sonrakı illərdə baş verəcək? Dəbdə olan molekulyar-genetik istiqamətdə müayinələrin aparmaq arzusuna görə aşkarlanan xəstəliklərin sayını artırmaq lazımdır?

Bu sualların həlli hakimiyyət orqanların, ekspert-həkimlərin, ictimai təşkilatların birgə əməkdaşlığı nəticəsində həll etmək mümkündür və belə yanaşma gözləntilərin daha real olmasına kömək edəcək.

Məlumdur ki,

- Maddələr mübadiləsi xəstəlikləri nadir hallarda rast gəlinir, və onların rast gəlmə tezliyini öyrənmək üçün kifayət qədər vaxt tələb olunur
- əvvəllər monogen hesab olunan xəstəliklər bir neçə genin zədələnməsi ilə şərtlənə bilər, onların da bir çoxu hələ müəyyən deyillər
- xəstəliyin başlanması və proqnozu dəyişə bilər: bəzi insanlar xəstəlikdən anadangəlmə əziyyət çəkirlər, digərlərində (həmin genetik pozulmalar ilə) simptomlar təzahür etmir
- eyni xəstəlik müxtəlif insanlarda müxtəlif ağırlıqda fəsadlar verə bilər

qeyd etmək lazımdır ki, dünyada kütləvi müayinəni birinci tətbiq edən ABŞ kimi ölkədə eynənə ümummilli neonatal skrining proqramı mövcud deyil. Müxtəlif ştatlarda patologiyaların siyahısı dəyişir və 10-dan 45 nozologiyayadək daxil edir.

Həmçinin, skriningin keyfiyyətli olması məqsədilə bir sıra fəaliyyətlər işlənilib hazırlanmalıdır. Bura daxil olmalıdır:

- ailənin mütləq konsultasiyası
- diaqnozun təstiqlənməsi üçün əlavə klinik və ya genetik müayinələr
- diaqnoz təstiqləndəndən sonra xəstə uşağın müalicəsinin və sonrakı müşahidəsinin təşkili
- yaşından, təhsilindən, dinindən və yaşayış yerindən asılı olmayaraq bütün valideynlərin müayinə, müalicə ilə bağlı çətinliklər və onların həll olunma yolları haqqında tam məlumatları olmalıdır

Amerikanın tibbi genetikləri tərəfindən neonatal skrining zamanı irsi xəstəliklərin aşkarlanmasının effektivliyi qiymətləndirilmişdir və bütün klinik formalar yüksək, orta və aşağı səviyyəli aşkarlanma effektivliyinə bölünmüşdür. Birinci qrupa (yüksək səviyyə) 29 xəstəlik daxildir. Bunların hamısı müalicə olunur. İkinci və üçüncü qrupdan olan xəstəliklər dövlət skrining

proqramlarına daxil olunması tövsiyə olunmur.

Rusiya neonatal skrining proqramları

Rusiya Federasiyasında yenidoğulmuşların kütləvi müayinəsi 1991-ci ilin ortalarında ayrı-ayrı regionlarda fenilketonuriya və anadangəlmə hipoterioza müayinələrin aparılması ilə başlanıb. Laborator müayinələrin təkmilləşdirilməsi, yerlərdə təşkilatı işlərin yaxşılaşdırılması nəticəsində 2006-cı ildə Səhiyyə və sosial inkişaf Nazirliyi dövlət skrining proqramlarına 5 xəstəlik daxil etdi. Qalaktozemiya, mukovissedoz və adrenogenital sindrom əlavə olundu.

Sverdlovsk vilayətində Tandem spektrometriya üçün yeni avadanlığın tətbiqi ilə 2012-ci ildən pilot proekt həyata keçirilir və 5 əsas xəstəliklərdən başqa 11 irsi xəstəliyə görə əlavə müayinələr aparılır.

Lakin, proqramın reallaşması nəticəsində normativ-hüquqi sənədlərdə boşluqlar aşkarlandı:

- test blankların utilizasiyası və saxlama müddəti
- aşkarlanmış xəstələrin dispanser müşahidə qaydaları
- aparılan müalicənin effektivliyinin klinik və laborator nəzarəti üzrə standartların olmaması
- dərman vəsaitləri və müalicəvi qida ilə adekvat təminatı

Bu gün Rusiyanın yenidoğulmuşların skrining proqramına bir neçə xəstəliklərin daxil olunması məsələlərinə baxılır. Onlardan üçü (biotinaza çatışmazlığı Biotinidase deficiency, BTM, orta və uzunzəncirli asetil-koenzim A-dehidrogenaza Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase, MCAD; Long-chain 3-hydroxyacylCoA dehydrogenase, LCHAD) tandem spektrometriya üsulu ilə aşkarlanan irsi mübadilə xəstəliklərinə aiddirlər, dördüncü (ağır kombinə olunmuş immunçatışmazlıq Severe combined immunodeficiency, SCID) isə birincili immun defesit xəstəliklər qrupuna aiddir.

Qərbi Avropa ölkələrində ailələrin genetik konsultasiyası zamanı xəstəlik hansı valideyinin "gunahı" ilə əlaqəli olması barədə məlumatın verilməsi qadagandır. Rusiyada bu məlumatın

verilməsi haqqında heç bir normativ göstəriş yoxdur və ailəyə bu kimi məlumatların verilməsi məsləhətləşmə aparən genetikin təcrübəsinə və intuisiyasına əsaslanan şəxsi işidir.

Ailədə irsi patologiyalı uşağın aşkarlanması ailənin bütün üzvlərinin həmin xəstəliyə görə müayinə olunmasını avtomatik olaraq nəzərdə tutur. Lakin, bəzi Avropa ölkələrində uşaqda hal-hazırda müalicə olunmayan xəstəlik aşkarlanıbsa, bu ailədəki digər uşağa, hətəki o balacadır, genetik müayinə aparmaq qadağandır. Belə yanaşma hər iki uşağın hüquqlarının müdafiəsinə yönəlib. Çünki, bu halda valideynlərin özlərini neçə apardıqları barədə heç kim bilmir. Onlar tam diqqətlərini ya xəstə uşağa ya da sağlam uşaqda çəmləşdirə bilərlər, bu zaman uşaqlardan birinin hüquqları taptalanır

ущемлены
Avropa Birliyi ölkələrində genetik testlərin

aparılması zamanı həkim və pasyentin fəaliyyət alqoritmləri bir sıra sənədlərlə aydın şəkildə tənzimlənilir

Almaniyada 1997-ci ildən tandem spektrometriya üsulu ilə geniş diapazonda xəstəliklərin skriningin aparılması ilə əlaqəli çox böyük təcrübə toplanıb. Qan nümunəsinin müayinəsi aparılan xəstəliklər siyahısı icbari sənədlərdə əks olunub. Skrining texnologiyalarının tətbiq olunması patologiyaların aşkarlanma səviyyəsini 1000 doğuşa - 1 hal səviyyəsinə çatdırıb. Neonatal skrining üzrə Dövlət proqramına Feilketonuriya, Anadangəlmə hipotireoz, Böyrəküstü vəzin anadangəlmə hiperplaziyası, Qalaktozemiya, Mukovistadoz, biotinaza çatışmazlığı, homosistinuriya, ortazəncirli asetil-koenzim A-dehidrogenazanın müəyyənəndirilməsi daxildir.

Böyük Britaniyanın neonatal skrining proqramı üzrə tövsiyələr

Cədvəl. Neonatal dövrdə skrining

Feniketonuriya Anadan gəlmə hipoterioz Mukovistadoz Qalaktozemiya Böyrəküstü vəzin anadan gəlmə hiperplaziyası (adrenogenetal sindrom) oraqvari hüceyrə anemiyası	Qan nümunələrinin müayinəsi
Anadangəlmə ürək qusurları Anadangəlmə katarakta Kriptorxizm Bud oynağının anadangəlmə çıxığı/bud-canaq oynağının anadangəlmə displaziyası	Fiziki müayinə, Exokardioqrafiya, elektrokardioqrafiya, ultrasəs müayinə
digər testlər: Esitmə qəbilyatının pozulmaları	Audioloji skrining
biotinaza çatmazlığı Düşən əzələ distrofiyası	müayinələr aparıldıqda

Azərbaycan Respublikası Prezidentinin 13.06.2014-cü il tarixli Sərəncamına əsasən

təsdiq edilmiş "Ana və uşaqların sağlamlığının yaxşılaşdırılmasına dair 2014-2020-ci illər üçün

Dövlət Proqramı" çərçivəsində Səhiyyə Nazirliyi tərəfindən yenidən doğulmuşların sağlamlığının mühafizəsi istiqamətində davamlı tədbirlər görülməkdədir. Belə ki, Dövlət proqramına əsasən anadangəlmə inkişaf qüsurları olan körpələrin erkən aşkarlanması və onların müalicəsi işinin təşkil edilməsi və bu məqsədlə neonatal müayinələrin (skrininqlərin) aparılması nəzərdə tutulmuşdur.

Azərbaycan Respublikasında uşaqların icbari dispanserizasiyası (№ 591-IVQ от 05. 03. 2013) haqqında qanuna və digər normativ-hüquqi sənədlərə əsasən (Əlavə1) ölkə ərazisində 5 əsas irsi xəstəliklərə görə yenidən doğulmuşlara pulsuz biokimyəvi skrininq aparılacaq:

1. Feniketonuriya
2. Anadan gəlmə hipoterioz
3. Mukovistezoz
4. Qalaktozeniya
5. Böyrəküstü vəzin anadan gəlmə hiperplaziyası (adrenogenetal sindrom)

Bütün dünyada əhali arasında irsi xəstəliklərin profilaktikası üzrə maariflənmə işinin aparılması məqsədi ilə televiziya, radio, mətbuatdan istifadə olunur, mühazirələr oxunur.

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

Maraqların toqquşması: Qeyd edilməyib.

ƏDƏBİYYAT:

1. ОПЫТ МИРОВОЙ И ОТЕЧЕСТВЕННОЙ ПРАКТИКИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И.С. Тебиева, и другие Педиатрия/2012/Том 91/№ 1 <https://cyberleninka.ru/article/n/opyt-mirovoy-i-otechestvennoy-praktiki-neonatalnogo-skrininga-na-nasledstvennye-zabolevaniya/viewer>
2. Неонатальный скрининг: этические вопросы расширения спектра скринируемых заболеваний. С.С. Дерябина

DOI:10.15690/vsp.v14i61482 <https://vsp.sprjournal.ru/jour/article/view/1563/567>

3. Неонатальный скрининг на тяжелую комбинированную иммунную недостаточность в России: прекрасное далеко или завтрашняя реальность? 2017 С.С. Дерябина DOI:10.15690/vsp.v16i1.1696 <https://cyberleninka.ru/article/n/neonatalnyy-skrining-na-tyazheluyu-kombinirovannuyu-immunnuyu-nedostatochnost-v-rossii-prekrasnoe-daleko-ili-zavtrashnyaya-realnost/viewer>

4. Организация работы по оценке скрининговых программ в США, Канаде, Нидерландах и Германии 2016 В.С. Домбровский и другие <https://cyberleninka.ru/article/n/organizatsiya-raboty-po-otsenke-skriningovyh-programm-v-ssha-kanade-niderlandah-i-germanii>

5. Основы политики Скрининг в Европе* Европейская обсерватория по системам и политике здравоохранения. Всемирная организация здравоохранения 2008 http://www.euro.who.int/_data/assets/pdf_file/0008/108962/E88698R.pdf

6. Стратегия геномного тестирования в неонатальном скрининге наследственных болезней обмена: актуальность и возможности Чурюмова Юлия Александровна 2019 https://spbmiac.ru/wp-content/uploads/2019/04/Чурюмова-Ю.А_Стратегия_геномного_тестирования.pdf

7. Первые итоги расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ в Российской Федерации 2012 П.В.Новиков, А.А. Ходунова <https://cyberleninka.ru/article/n/pervye-itogi-rasshirenno-go-neonatalnogo-skrininga-na-nasledstvennye-bolezni-obmena-veschestv-v-rossiyskoy-federatsii/viewer>

8. Результаты и перспективы скрининга новорожденных на муковисцидоз в рамках приоритетного национального проекта 2008 В.Д. Толстова и другие http://www.raspm.ru/files/articles/2008/3/3_3_4.pdf