

ƏDƏBİYYAT İCMALLARI

AZƏRBAYCANDA KİSTOZ FİBROZ XƏSTƏLƏRİNİN AŞKARLANMASI VƏ POLİKLİNİK XİDMƏTİN TƏŞKİLİ

Mürsəlova Z.Ş.

K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu, Bakı, Azərbaycan

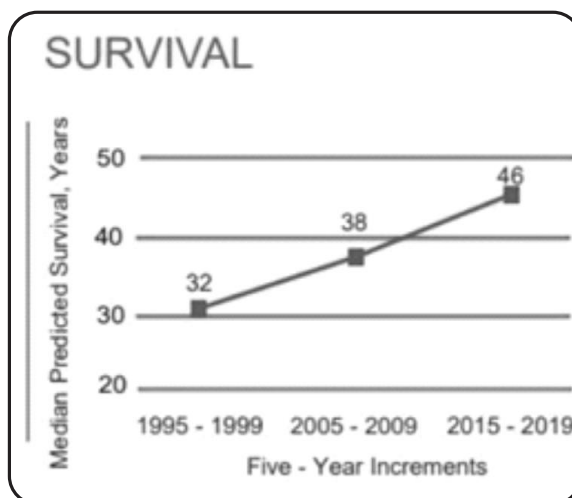
Kistoz fibroz (KF) yüksək xəstələnmə və ölümlə nəticələnən, autosomal resessiv irsi xarakter daşıyan, ilk növbədə tənəffüs və həzm sisteminə təsir edən multisistem xəstəlikdir. Azərbaycanda ildə 160-170 min uşaq dünyaya gəlir. Hər 5 min körpədən birində KF xəstəliyi rast gəlinir. Bu, il ərzində dünyaya gələn körpələrdən təxminən 30-35-nin KF xəstəliyi ilə doğulduğunu göstərir. Lakin bu xəstələrin aşkarlanmasında çətinliklər var. Hal-hazırda Azərbaycanda cəmi 49 KF xəstəsi KF Mərkəzində qeydiyyatdadır. Məqsədimiz kistoz fibroz xəstəliyinin sahə həkimləri tərəfindən vaxtında aşkar olunması, xəstələrin müalicəsinin erkən başlanması, poliklinik xidmətin düzgün təşkil olunması sayəsində onların həyat keyfiyyətinin yaxşılaşması və ömrünün uzanmasına kömək etməkdir.

Açar sözlər: kistoz fibroz, tər testi, poliklinik xidmət.

Kistoz fibroz genetik bir xəstəlik olub, autosom-ressesiv yolla keçir. Bütün ekzokrin vəzilərin, eləcə də həyatı vacib üzv və sistemlərin zədələnməsi ilə xarakterizə olunur [1,2]. Ən çox ağ irqli inşalarda rast gəlinir. Ağ irqdə 2500-3500 doğulan körpələrdən birində rast gəlinir. Ağ irqdə 20 insandan biri bu xəstəliyin daşıyıcısıdır. Qara və sarı irqdə daha az rast gəlinir. Xəstəliyə səbəb olan gen 7-ci xromosomun uzun qolunda yerləşir. 27 ekzondan ibarət bir gendir. Bu gen 1408 amin turşu tərkibli bir proteini kodlayır. Bu proteinin adı “Kistoz Fibroz Transmembran Reqlulyator Proteini”dir (KFTR).

İndiyə qədər 2000-ə yaxın mutasiya aşkar olunmuşdur. Ən çox rast gəlinən mutasiya Delta F-508 mutasiyasıdır [3,4].

Azərbaycanda ildə 160-170 min uşaq dünyaya gəlir. Təxminən hər 5 min körpədən birində KF xəstəliyi rast gəlinir. Bu, il ərzində təxminən 30-35 xəstə edir. Lakin bu xəstələrin aşkarlanmasında çətinliklər var. Hal-hazırda Azərbaycanda cəmi 49 KF xəstəsi KF Mərkəzində qeydiyyatdadır. Yaşca qeydiyyatda olan ən böyük xəstəmiz 1999-cu il təvəllüdü Qasımov Əziz Orxan oğludur.



Şəkil. Son illərdə dünyada olan KF xəstələrinin ömrü

KF xəstələrini aşkarlamaq üçün sahə pediatrlarının maarifləndirilməsi, KF-la bağlı seminar və konfransların təşkil edilməsi mütləqdir. Fikrimiz pediatrların Kistoz Fibrozun diaqnostik meyarlarına diqqətini artırmaqdır. Kistoz Fibrozun diaqnostik meyarları aşağıdakılardır:

1. Klinik əlamətlər;
2. Ailədə KF xəstəsinin olması;
3. Neonatal skrining (daban testinin pozitivliyi);
4. Ayrı günlərdə aparılan iki ≥ 60 Eq/L tər testi nəticəsi;
5. KF-a aid 2 mutasiyanın göstərilməsi;
6. Burnun selikli qişasında Na və Cl ionlarının transportu zamanı epitel hüceyrələri arasında yaranan fərq ilə ölçülür.

Klinik əlamətlər KF xəstəliyinin diaqnozunu qoymaq üçün əsas amillərdəndir.

Yaş tərkibinə görə görülə bilən klinik əlamətlər aşağıdakılardır.

Doğum öncəsi dövr: bağırsağ perforasiyası, ultrasonoqrafik müayinədə hiperexogen bağırsağ.

Yeni doğulma dövrü: mekonium ileus, intestinal atreziya, uzanmış hiperbilirubinemiyə ilə gedən sarılıq, abdominal və skrotal kalsifikatlar, yenidöğulmuşün Hemorragik xəstəliyi.

Südəmə dövrü: formalaşmamış-çox miqdarda yağlı-pis qoxulu ifrazat, yenidöğulmuşün uzanmış sarılığı, düz bağırsağın sallanması, xroniki diarreya, öskürək-təngnəfəslik-pnevmoniya, dəridən duzlu dad gəlməsi, isti havada dehidratasiya, fiziki inkişafın ləngiməsi, hipoproteinemiya və ya ödemlər, ailə anamnezində kiçik yaşda uşaq vəfatı.

Məktəbəqədər dövr: residivləşən və xroniki təngnəfəslik, irinli-bəlgəmli və ya bəlgəmsiz davamlı öskürək, xroniki diarreya, düz bağırsağın sallanması, invaginasiya, hepatomeqaliya.

Məktəb dövrü: xroniki sinusit, naməlum etiologiyalı respirator simptomlar, bronxoektaziya, şəkərli diabet, pankreatit.

Yeniyyət dövrü: bronxektaziya, atelektaz, xronik pansinuzit və təkrarlayan nazal poliplər, hemoptizi, ideopatik təkrarlanan pankreatit, sirroz, portal hipertenziya və varikoz qanamalar, boy geriliyi, gecikmiş yetkinlik, azospermiya, sonsuzluq, vaskulitik dəri səpgi-

ləri, distal bağırsağ obstruksiyası sindromu, barmaqların baraban çubuqlarına bənzəməsi.

Bu əlamətlərin rast gəlinədiyi uşaqlar mütləq tər testinə göndərilməlidir. Tər testi 2 dəfə pozitiv olanlara isə genetik müayinə məsləhətdir. Diaqnozu ən çox klinik əlamətlər və tər testinin qoyulması asanlaşdırır [5].

Tər Testi

- KF diaqnozunu təsdiq və ya inkar etmək üçün tər testi qızıl standart sayılır;
- KF üçün yenidöğulanlarda aparılan daban testi (yüksək immun reaktiv tripsinogen) olan körpələrə, KF yol açan bir və ya iki mutasiyanın aşkar olduğu hallar və KF düşündürən klinik əlamətləri olan hər yaşdakı uşaqlara tər testi olunmalıdır;
- Yenidöğulanlarda aparılan daban testinin pozitivliyi KF üçün dəqiq diaqnoz deyil və mütləq tər testi ilə doğrulanmalıdır;
- Tər testinin aparılması çox asan və tez bir zamanda nəticə əldə olunan bir testdir;
- Əsasən tər testi 2 həftədən böyük və 3 kq-dan ağır körpələrdə aparıla bilər. Daha kiçik körpələrdə yetərli miqdarda tər toplanmaya bilər, ancaq KF düşündürən klinik əlamətlər, ya da yenidöğulmanın daban testinin pozitivliyi varsa, tər testi olunmalıdır;
- Tərdə xlor təyini üçün uyğulan tər testində, lazımi qədər tər toplanmaması testin nəticəsinin dəqiq olmamasına səbəb ola bilər;
- Vaxtından əvvəl doğulanlar həyatının ilk 7-14 günündə lazımi qədər tərləməzlər. Bu səbəbdən ilk 2 həftədə test düzgün olmaya bilər. Vaxtında doğulan körpələr həyatın ilk günündən etibarən tərləyə bilərlər;
- İlk 48 saat ərzində körpələrdə tərdə elektrolit göstəriciləri yüksək olacağından (soda >70 mmol/l) tər testinin aparılması lazımdırsa, 48 saat olandan sonra edilməsi məsləhət görülür;
- Tər testinin qiymətləndirilməsində yalnız neqativ və yalnız pozitiv nəticələrə səbəb olan hallar göz önündə tutulmalıdır;
- Tərdə elektrolit səviyyələri hipovolemiyası olan südəmə uşaqlarda yüksək ola bilər;
- Tərdə elektrolit səviyyələri çəkisi az südəmə uşaqlarda (boya görə ağırlıq dərəcəsi $<75\%$) və çəki geriliyi olan körpələrdə (kilosu <3 persentil, boy <10 persentil) yüksək ola bilər;

- Sistem 9 alfa fludrocortizon müalicəsi alan ya da ödemi olan xəstələrdə tərdə elektrolit səviyyələri aşağı ola bilər;

- Antikonvulsant preparatlardan Topiramate tər ifrazını azalda bilər və tərdə elektrolit səviyyələrinin səhv olaraq yüksək ölçülməsinə səbəb ola bilər;

- Aktiv ekzeması olan körpələrdə tərdə elektrolit səviyyələri yüksək çıxarılır və testin həmin bölgədə aparılması məsləhət deyil;

- Qan elektrolit dəyərləri stabildirsə, testin aparıldığı xəstənin diuretik qəbul etməsi və ya venadaxili infuziya alması tər elektrolit səviyyələrinə təsir etmədiyindən test aparıla bilər;

- Tər testi bu barədə inkişaf etmiş bacarıqlı mərkəzlərdə, bacarıqlı texniklər tərəfindən, lazım olan xüsusiyyətlərə malik alətlər ilə qaydalara uyğun aparılmalıdır;

- Tərdə xlor miqdarı, birbaşa dəri üzərindən az miqdarda tər ilə ölçüm aparılan alətlər standart nəticələri göstərmədiyindən məsləhət deyil;

- Toplanan tərdə xlor miqdarı əsas götürülür. Bəzi alətlər xlorla yanaşı digər elektrolit səviyyələrini də ölçür. Bunlarda qəbul edilən sərhədlər fərqlidir. Bu yöntem (konduktivitə) ilə sərhəddə və ya yüksək çıxan nəticələr mütləq tərdə xlor səviyyəsinin ölçülməsi ilə təkrarlanmalıdır;

- Sərhəddə tər testi dəyəri çıxan xəstələr normal ola bilər. Bu xəstələrin tərdə xlor təyini təkrarlanmalıdır. Mümkünsə, həmin xəstələrdə genotip müayinə aparılmalı və onların KF barəsində təcrübəli bir mərkəzdə görülməsinə şərait yaradılmalıdır;

- Tər testində əldə edilən xlor miqdarı yüksək və sərhəddə isə, fenotip və genotip arasında uyğun olmayan nəticə varsa, tər testi təkrarlanmalıdır;

- KF diaqnozu üçün ən az 2 tər testinin də pozitiv nəticələrinə ehtiyac var [6,7].

Tər testi Azərbaycanda ETPİ-da və 6 saylı Klinik Uşaq xəstəxanalarında aparılır. Diaqnozu təsdiq olunan Kistoz Fibroz xəstələri 6 saylı Klinik Uşaq Xəstəxanasında yerləşən Kistoz Fibroz Mərkəzində qeydiyyatdadırlar.

KF kompleks bir xəstəlikdir və kompleks bir yanaşma tələb edir [8]. KF xroniki sağalmayan xəstəlikdir, ona görə xəstələrin aktiv dispanser müşahidəyə və fasiləsiz müalicəyə ehtiyacı var.

Optimal xəstə baxımı üçün KF üzrə səhiyyə mütəxəssisləri komandası tərəfindən izlənməsi vacibdir.

KF baxımından təlim keçmiş həkimlər və digər səhiyyə işçiləri tərəfindən erkən müdaxilə və tez-tez klinik qiymətləndirilmənin sağ qalma və həyat keyfiyyətini artırdığı aşkar edilmişdir.

KF xəstələri Kistoz Fibroz mərkəzlərində qeydiyyatda olmalı və müalicə edilməlidirlər.

İnkişaf etmiş ölkələrin Universitet xəstəxanalarının təcrübəsinə əsaslanaraq Azərbaycanda Kistoz Fibroz Mərkəzinin işini yaxşılaşdırmaq məqsədilə KF xəstələrinə poliklinik xidmətin təşkilinin modelini təqdim edirik.

KF olan bütün xəstələrin gündəlik məsləhət və təcili yardım üçün Mərkəzə çıxışı olmalıdır.

Xəstələr müntəzəm olaraq fərdi ehtiyaclarına uyğun olaraq yoxlanılmalıdır.

Stabil xəstəliyi olan insanlar üçün gündəlik təyinatlar xəstəliyin şiddətindən asılı olaraq hər 2-3 ayda bir olmalıdır. Diaqnozu yeni qoyulmuş körpələr daha tez-tez müşahidə edilməlidir.

- İxtisası üzrə mütəxəssis KF komandası olmalıdır;

- Mərkəz Universitet və ya tədris xəstəxanasında yerləşməlidir;

- Bütün KF problemləri müalicə edilə bilməlidir;

- Xəstələr üçün 24 saat əlaqə mümkün olmalıdır;

- Digər üst ixtisas sahələrlə (gastroenterologiya, endokrinologiya, kardiologiya) əlaqə-məsləhət olmalıdır;

- Transplantasiya mərkəzi ilə əməkdaşlıq olmalıdır;

- Tər testi, Bronxoskopiya imkanları olmalıdır;

- Biokimya və hematologiya laboratoriyaları, yağda həll olunan vitamin səviyyələrinin ölçülməsi, aminoqlikozi səviyyələri və qlükoza metabolizma testləri daxil olmaqla;

- Mikrobiologiya xidmətləri: KF olan xəstələrdən nümunələri almaq və Burkholderia spp., mikrobakteriyaları və göbələk infeksiyasını etibarlı şəkildə aşkar etmək qabiliyyətinə malik olmalıdır;

- Allergik bronxopulmonar asperqilliozun monitorinqi üçün molekulyar patogen tipləmə və immunologiya mövcud olmalıdır;

- Ağciyər funksiyası ölçülməli (spiro-metriya), gecə O₂/CO₂ monitorinqi daxil olmaqla nəbz oksimetriyası aparılması imkanı olmalıdır;

- Radiologiya, kompüter tomoqrafiyası (KT) edilməsi, qaraciyərin ultrasəs müayinəsi və rentgen-absorbsiometriya (DXA scan) imkan olmalıdır;

- Yüksək tezlikli səs audiometriyası imkanı olmalıdır.

KF xəstələrə yanaşma tələb edən xəstəlikdir: uşaq pulmonoloqu, transplantoloq uşaq endokrinoloqu, uşaq qastroenteroloqu, uşaq kardioloqu, uşaq cərrahı, dietoloq, fizioterapevt, tibbi genetik, qulaq burun-boğaz həkimi, psixoloq, sosial işlər üzrə mütəxəssis, mikrobioloq, KF üzrə tibb bacısı.

KF Mərkəzindəki poliklinikanın iş rejimi aşağıdakı kimi olmalıdır:

- Bütün personal tərəfindən gigiyena qaydalarına maksimum riayət edilməli;

- P.Aeruginosa + və - xəstələri üçün ayrıca ambulator təcrübə;

- B.cepacia kompleksi və MRSA üçün müxtəlif ambulator gün təcrübəsi;

- Müəyyən olunmuş günlərdə xəstələrin mikrobioloji vəziyyətlərinə görə təqibi;

- Digər xəstələr ilə əlaqələrin olmaması;

- İşçilər üçün ayrıca otaqlar.

Xəstələrin mikrobiotik vəziyyətinə görə müayinə günləri fərqli olmalıdır:

- Mikrobioloji florası təmiz olan;

- MHSA, H.Influenza və s. Mikrobioloji çoxalması olan;

- Pseudomonas aeruginosa;

- MRSA;

- Xəstələr 3 ayda bir müayinəyə çağrılmalıdır;

- Hər müayinədə şikayətləri soruşulmalı, fiziki müayinəsi yoxlanılmalı, aldığı müalicələrə nəzər salınmalıdır;

- Fizioterapevt və dietoloq tərəfindən yoxlanılmalıdır;

- Mikrobioloji nümunə alınmalıdır, spirometriya testi aparılmalıdır;

- İldə ən az bir dəfə kardioloji, həzm sistemi və endokrinoloji vəziyyəti yoxlanılmalıdır;

- İllik olaraq ağciyər rentgeni, abdominal ultrasəs müayinəsi, ümumi qan analizləri, vitamin A, E, D səviyyələri baxılmalıdır;

- 10 yaş üzvləri xəstələrə OGTT, DXA müayinəsi aparılmalıdır.

Nəticə. Beləliklə, bu məqalədə Kistoz Fibroz xəstəliyinə şübhə yaranan hallarda tər testinin aparılmasının vacibliyini və təsdiqlənmiş Kistoz Fibroz diaqnozunun həkimləri mobilizə edəcəyini vurğulamaq istədik. Kistoz Fibroz xəstələrinin həkimlər tərəfindən vaxtında aşkar olunması erkən müalicənin başlanmasını dikte edir. Xəstələrə başlanan erkən müalicə, poliklinik xidmətin düzgün təşkil olunması xəstəliyin kəskinləşməsinin qarşısının alınmasına, ölümün azalmasına, həmçinin onların həyat keyfiyyətinin yüksəlməsinə və ömrünün uzanmasına səbəb olur.

ƏDƏBİYYAT:

1. Муковисцидоз /под ред. Н.И.Капранова, Н.Ю. Каширской.-М.:МЕДПРАКТИКА-М;2014.-672с. [Mukoviscidoz, Kapranov NI, Kashirskaja NJ, eds. Moscow: MEDPRAKTIKA-M;2014.672 p. (in.Russ).]

2. Национальный консенсус «Муковисцидоз определение, диагностические критерии, терапия» / под.ред. Е.И.Кондратьевой, Н.Ю.Каширской, Н.И.Капранова. -М.: ООО «Компания БОРГЕС»; 2016.-205с. [Nacional'nyj konsensus "Mukoviscidoz: opredelenie, diagnosticheskie kriterii, terapija". Kondrat'eva EI, Kashirskaja NJu, Kapranov NI, eds. Moscow: ООО "Kompanija BORGES", 2016,205p. (In Russ). Доступно по: https://mukoviscidoz.org/doc/konsensus/CF_consensus_2017.pdf. Ссылка активна на 17.04.2022]

3. Smyth AR, Bell SC, Bojcin S, Bryon M, Duff A, Flume P, et al. European cystic fibrosis society standards of care: best practiceguidelines. Journal of cystic fibrosis. 2014;13:S23-S42.

4. Barben, Jürg, et al. The expansion and performance of national newborn screening programmes for cystic fibrosis in Europe. Journal of Cystic Fibrosis, 2017, 16.2: 207-213.

5. Connett GJa, Pike KCb/Nutritional outcomes in CF – are we doing enough. Pediatr Respir Rev. 2015 Oct,16 Suppl 1:31-4. doi: 10.1016/j.prrv.2015.07.015. Epub 2015 Sep 26.

6. Doğru D. Kistik fibroziste tanı. *Katkı Pediatri Dergisi* 2002;23:209-17.
7. Cinel G. Ter testi. *Çocuk göğüs hastalıklarında tanı yöntemleri İstanbul: Probiz Ltd.* 2016: 118-24.
8. Cesur Y, Doğan M, Arıyuca S, Peker E, Okur M, Akbayram S, et al. Hastaneye başvuran malnutrisyonu ve/veya tekrarlayan akciğer enfeksiyonu olan çocuklarda kistik fibrozis sıklığı araştırılması. *Selçuk Üniv Tıp Derg.* 2010;26:138-41.

РЕЗЮМЕ

Выявление пациентов с кистозным фиброзоми организация поликлинической службы

Мурсалова З.Ш.

Научно-Исследовательский Институт педиатрии им. К.Фараджевой.

Кистозный фиброз (КФ) – это мультисистемное заболевание аутосомно-рецессивного наследственного характера, которое в первую очередь поражает дыхательную и пищеварительную системы, что приводит к высокой заболеваемости и смертности. В Азербайджане в год рождается 160-170 тысяч детей. На КФ приходится один случай на каждые 5 тысяч младенцев. Это указывает на то, что 30-35 младенцев, рожденных в течение года, рождаются с КФ. Однако есть трудности с обнаружением этих пациентов. В настоящее время в Азербайджане в Центре МВ зарегистрировано всего 49 больных МВ. Статья направлена на своевременное выявление кистозного фиброза врачами, раннее начало лечения больных, правильную организацию поликлинической службы, улучшение качества их жизни и содействие продлению их жизни.

Ключевые слова: кистозный фиброз, анализ пота, поликлиническая служба.

SUMMARY

Identification of patients with cystic fibrosis and organization of polyclinic service

Mursalova Z.Sh.

Scientific Research Institute of Pediatrics named K.Farajeva.

Keywords: cystic fibrosis, sweat analysis, Polyclinic service.

Cystic fibrosis (CF) is a multisystem autosomal recessive hereditary disease that primarily affects the respiratory and digestive systems, which leads to high morbidity and mortality. 160-170 thousand children are born in Azerbaijan every year. CF occurs in one out of every 5 thousand babies. This indicates that 30-35 babies born during the year are born with CF. However, there are difficulties in detecting these patients. At the moment, only 49 patients with CF are registered at the CF Center in Azerbaijan. The article is aimed at timely detection of cystic fibrosis by doctors, early initiation of treatment of patients, proper organization of polyclinic services, improvement of their quality of life and assistance in prolonging their lives.

Mürsəlova Zenfira Şükür qızı

K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu

E-mail: zenamursalova@gmail.com

Redaksiyaya daxil olub: 17.05.2023

Çapa tövsiyə olunub: 02.06.2023