



საქართველოს რესპირაციული ასოციაცია Georgian Respiratory Association

#01/07

1 ივლისი 2020

რეკომენდაცია ეროვნულ პროტოკოლზე
ფენილკეტონურიის მართვა ბავშვებსა და ზრდასრულებში
(ავტორები: დოდო აგლაძე, ლალი მარგველაშვილი, ოლეგ ქვლივიძე)

ფენილკეტონურია ერთ-ერთი ყველაზე გავრცელებული მეტაბოლური დაავადებაა. მისი სიხშირე განსხვავებულია სხვადასხვა პოპულაციაში: საქართველოსთვის ეს ციფრი შეადგენს 1:6.060 ცოცხალ ახალშობილზე, ევროპისთვის - 1:10.000. არანამკურნალები პაციენტების უმეტეს ნაწილს უვითარდება გონებრივი განვითარების შეფერხება ან/და სხვა ტიპის ნევროლოგიური სიმპტომატიკა, შესაბამისად მისი დროული დიაგნოსტიკა და მართვა მნიშვნელოვანია როგორც სამედიცინო, ისე სოციალური თვალსაზრისითაც.

საქართველოში 2003 წლიდან ხორციელდება ფენილკეტონურიის სახელმწიფო პროგრამა, რომლის ფარგლებშიც ხდება პაციენტების უფასო დიაგნოსტიკა, ახალშობილთა სკრინინგი, ფენილკეტონურიით დიაგნოსტირებული პაციენტების მკურნალობა და მონიტორინგი. ქვეყანაში ახალშობილთა სკრინინგის დანერგვამ საშუალება მისცა ექიმებს ადრეულ სტადიაზე გამოავლინონ დაავადების არსებობა და დაიწყონ მკურნალობა პირველადი სიმპტომების გამოვლენამდე, რასაც არსებითი მნიშვნელობა აქვს ფენილკეტონურიის წარმატებული მართვისათვის. ფენილკეტონურიის სახელმწიფო პროგრამაში დღეისათვის ჩართულია 200-ზე მეტი პაციენტი.

დაავადება გენეტიკურია, მემკვიდრული ხასიათის და ფენილკეტონურიით დაავადებული პაციენტები მკურნალობას საჭიროებენ მთელი ცხოვრების განმავლობაში, ამიტომ ეროვნული პროტოკოლი აუცილებელია ამ დაავადების სწორი დიაგნოსტიკის და მართვისთვის, მკურნალობის ხარჯთ-უფექტურად წარმართვისთვის. ვთვლით, რომ ასევე მნიშვნელოვანია პროტოკოლის დროული დანერგვა, რათა პროცესი იყოს სტანდარტიზებული.

ავტორების მიერ პროტოკოლის შემუშავებისთვის გაწეულია მნიშვნელოვანი სამუშაო, ძირითად წყაროდ გამოყენებულია ერთიანი ევროპული გაიდლაინი, რომელიც დამტკიცებულია 2017 წელს.

მიგვაჩნია, რომ წარმოდგენილი პროტოკოლი გააუმჯობესებს ფენილკეტონურიის დიაგნოსტიკის ხარისხს, ასევე დაეხმარება პედიატრებს, ნეონატოლოგებს და ოჯახის ექიმებს ამ დაავადების უკეთ გაცნობაში და რეფერალის დროულ განხორციელებაში.

ივანე ჩხაიძე

გამგეობის თავმჯდომარე,

თსუ პროფესორი,

იპვილის ბავშვთა ცენტრალური საავადმყოფოს სამედიცინო დირექტორი



ა. ლაჩქეპიანის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და
ნეიროქირურგთა ასოციაცია

A. LACHKEPIANI GEORGIAN ASSOCIATION OF CHILD NEUROLOGISTS AND
NEUROSURGEONS

რეცენზია

გაიდლაინზე: ფენილკეტონურიის მართვა ბავშვებსა და ზრდასრულებში

ფენილკეტონურია წარმოადგენს მემკვიდრულ, გენეტიკურ დაავადებას რომელიც გამოწვეულია ფენილალანინჰიდროქსილაზას გენში განვითარებული მუტაციით. პაციენტები რომელთაც დიაგნოსტირებული აქვთ დაავადება ფენილკეტონურია საჭიროებენ მუდმივ დიეტოთერაპიას და სპეციალურ საკვებ დანამატს, რომელიც აუცილებელია მკურნალობის კურსის წარმართვისთვის.

არანამკურნალებ შემთხვევაში დაავადება იწვევს გონებრივი განვითარების შეფერხებას და მძიმე ნევროლოგიურ სიმპტომატიკას. დაავადების მემკვიდრული ხასიათის და მისი სტიგმატიზაციის გამო, პროცესში ჩართულები არიან დაავადებული პაციენტების ოჯახის წევრები და ასევე პირველი რიგის ნათესავები.

მნიშვნელოვანია დაავადების დროული დიაგნოსტიკა, რათა მკურნალობა დაიწყოს სიცოცხლის პირველივე დღეებში. ადრეულ ასაკში გამოვლენილი დაავადების სწორი მართვა ბავშვის განვითარების მნიშვნელოვან გაუმჯობესებას იწვევს. მკურნალობა გრძელდება მთელი ცხოვრების მანძილზე, მნიშვნელოვანია პაციენტების მონიტორინგი, არა მხოლოდ პედიატრიულ ასაკში, არამედ ზრდასრულობაშიც.

წარმოდგენილი გაიდლაინი ეყრდნობა ევროპულ გაიდლაინს: „The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment.“ ის მოიცავს ფენილკეტონურიის მართვას ბავშვებსა და ზრდასრულებში. აღნიშნული გაიდლაინის შეადგინა ფენილკეტონურიის ევროპულმა საზოგადოებამ -ESPKU. გაიდლაინის შექმნაში მონაწილეობდნენ სხვადასხვა ევროპული ქვეყნების ამ დარგის ექსპერტები. ექსპერტები დაიყო 5 სამუშაო ჯგუფად და ინდივიდუალურად სამუშაო ჯგუფებში მოხდა 900-ზე მეტი პუბლიკაციის ანალიზი. ნამუშევარის შეჯამების