

ფენილკეტონურიაზე  
ახალშობილთა სკრინინგის  
სახელმწიფო პროგრამაში  
არსებული ხარვეზები

## საიამ ფენილკეტონურიაზე ახალშობილთა სკრინინგის სახელმწიფო პროგრამაში არსებული ხარვეზები გამოავლინა

2003 წლიდან დაინერგა ახალშობილთა სკრინინგის სახელმწიფო პროგრამა, რომლის ფარგლებშიც საქართველოში დაბადებულ ყველა ახალშობილს უტარდება სავალდებულო სკრინინგი 3 გენეტიკურ დაავადებაზე, რომელთაგან ერთ-ერთი ფენილკეტონურიაა.

დაავადება ფენილკეტონურია არის მემკვიდრული ტიპის, სიცოცხლისთვის საშიში დაავადება, რომლის დროსაც აღინიშნება ფერმენტ ფენილანალინ-ჰიდროქსილაზის ნაკლებობა ან არარსებობა, მისი სინთეზის დარღვევის გამო.

ფენილკეტონურიით დაავადებული არანამკურნალები პაციენტების უმეტესობას უვლინდება გონებრივი განვითარების შეფერხება ან/და სხვა ტიპის ნევროლოგიური სიმპტომები. შესაბამისად, ფენილკეტონურიის დროული დიაგნოსტიკა და მართვა მნიშვნელოვანია როგორც სამედიცინო, ისე სოციალური თვალსაზრისით.

# საქართველოს ახალგაზრდა იურისტთა ასოციაცია GEORGIAN YOUNG LAWYERS' ASSOCIATION



სტატისტიკა აჩვენებს, რომ დაავადება ფენილკეტონურიის ე. წ. გაპარული (გამოუვლენელი) შემთხვევები არც ისე ცოტაა. მაგალითად, 2017 წელს ეს დაავადება 10 ბავშვს დაუდგინდა, 5-ის დიაგნოსტიკა კი საერთოდ ვერ მოხერხდა. ამ დაავადების იშვიათი ხასიათის ფონზე, სახელმწიფოსთვის ეს რიცხვი საკმაოდ მაღალი და საყურადღებო უნდა იყოს.

პრობლემაა, რომ ახალშობილების მშობლებს არ აქვთ არათუ დეტალური ინფორმაცია ამ კვლევის შესახებ, არამედ - სახელმწიფო მათ არ აწვდის ინფორმაციას ტესტის შესაძლო ცდომილებასთან დაკავშირებით.

ფენილკეტონურიის სახელმწიფო პროგრამის ფარგლებში გამოუვლენელი შემთხვევების რაოდენობის გათვალისწინებით, ჩნდება ეჭვი კვლევის იმ მეთოდის სანდოობასთან დაკავშირებით, რომელიც საქართველოში ფენილკეტონურიის სკრინინგისას გამოიყენება.

თემის სენსიტიურობის გათვალისწინებით, აუცილებელია, სახელმწიფომ შეისწავლოს ფენილკეტონურიის სკრინინგის ფარგლებში თითოეული გამოუვლენელი შემთხვევა და მიიღოს ყველა აუცილებელი ზომა, რომელიც ბავშვთა ჯანმრთელობის უფლების ეფექტიან დაცვას უზრუნველყოფს.

დეტალური ინფორმაცია პროგრამის და გამოვლენილი ხარვეზების შესახებ შეგიძლიათ იხილოთ ანგარიშში: