

Приложение № 4. Анализ за заболяемостта от наследствени заболявания и досегашния опит за тяхната превенция

Честотата на наследствените болести, предразположенията и вродените аномалии е висока (около 6% от населението). На практика това са над 80% от т.нар «редки болести». Те заемат съществен дял от патологията във всички възрастови групи. Около 35% от хоспитализираните болни са със заболявания с изразена генетична компонента. Честота на *вродените аномалии* при новородените От 3 до 5 % от новородените у нас (според Европейската асоциация по перинатална медицина) се раждат с вродени аномалии (2500 – 3500 новородени годишно при настоящата раждаемост от 70000).

Лечението и профилактиката на наследствените болести и вродените аномалии поставят редица тежки морално-етични проблеми пред здравеопазването и обществото.

Типичен пример в това отношение е изборът да се насочат средства за лечението на един болен (болест на Гоше, бета-таласемия, муковисцидоза и т.н.) или същите средства да се вложат за една профилактична програма, в която ще бъдат изследвани хиляди лица и ще бъде решен проблемът на десетки рискови семейства. В редица случаи, дори ако се намерят средства за “лечението” на даден болен, тежкия морален проблем само се отлага. Например, при оптимално лечение на един болен с муковисцидоза или бета-таласемия (30 000 лева годишно) животът му се удължава до 25-30 годишна възраст. От друга страна, моралът и европейските стандарти ни задължават да осигурим равни права и достъп до лечение на всеки болен с лечима рядка генетична болест

Националните профилактични програми на наследствените болести, предразположения и вродените аномалии са задължителни за всяко европейско здравеопазване. Профилактиката на тези болести ни доближават до европейските норми и стандарти, тъй като тя води до намалява заболяемостта и пренасочване на средствата, спестени от лечението и отглеждането на болните, към повишаване на жизнения стандарт на здравите и към създаване на условия за по-оптимално лечение и по-добри грижи за по-малкия брой тежко болни.

Не на последно място профилактиката на наследствените болести и вродените заболявания повишава оптимизма на нацията.

Реализирането на Геномния проект, напредъкът в медицинската генетика и биотехнологиите в последното десетилетие (откриването на 32 000 гени при човека, доказване на връзката между някои гени и болестни процеси, развитието на фармакогенетиката и фармакогеномиката, разкриването на нови терапевтични мишени и нова генерация лекарства и т.н.) изместиха центъра на наследствената патология от педиатриата към всички останали специалности. Личните лекари и специалистите от доболничната помощ са отговорни за поставянето на клиничната диагноза, за насочване на пациентите към генетични лаборатории, за провеждане на адекватно лечение и профилактика на наследствените болести и предразположения. Лекарите със специалност по медицинска генетика са отговорни за поставяне на окончателна предродова и послеродова диагноза; оценка

на риска и генетично консултиране, за медико-генетично консултиране на всяко семейство за съществуващите генетични рискове, възможностите за оценка на рисковете, възможностите за генетична диагностика и профилактика на генетичните болести в рамките на провежданата в момента у нас Национална генетична програма.

За да може ефективно да изпълнява своята роля в профилактиката на наследствените болести и вродените аномалии, всеки медицински специалист и гражданин у нас се нуждае от съвременна информация за генетичните болести.

Интернет мрежата изобилства от електронни страници, свързани с проблемите на генетичните болести. В момента повече от половината от българите до 25 години имат достъп до интернет и са добре информирани. За съжаление не малка част от „специализираните“ електронни страници (включително и на български) съдържат подвеждаща и некоректна информация, свързана с лечението и използването на новите технологии (генна терапия и стволови клетки) при генетичните болести.

Сдруженията на болните с наследствени болести и вродени аномалии са важен елемент на гражданското общество, които подпомагат не само вграждането ни в европейските структури, но могат да подпомогнат и интегрирането на някои рискови групи от нашето общество.

От изключително значение за успеха на профилактичните програми са **Гражданските сдружения** на болните с различни наследствени болести и техните родители.

Дейността на тези организации е в няколко направления:

- подпомагане и информиране на засегнатите семейства;
- информиране на обществеността чрез средствата за масово осведомяване;
- стимулиране на законодателни инициативи чрез контакти с органите на изпълнителната и законодателната власт.

Дейността на тези граждански сдружения все повече ще се усилва и те ще стават все по-решаващ фактор в нашето общество. Това предполага поддържане на тесни контакти с тях и непрекъснатото им адекватно информиране за реалните възможности на здравеопазването в борбата с наследствените болести и вродените аномалии.

Наследствени заболявания в ромските общности

Ромите са европейско транснационално малцинство с обща популация, оценена между 10 и 15 милиона. Провежданите политики на преследване, изключване, стигматизация и асимилация по отношение на ромите, практикувани в почти всички европейски страни през вековете, както и запазването от тях на някои древни социални традиции, са довели до синергия, ендогамия и изолация. Като резултат на традиционно ниския социален статус и ограничения достъп на ромите до здравни грижи, тяхното уникално генетично

наследство дълго време е било извън фокуса на вниманието на европейската медицина. През последните 15 години бяха идентифицирани няколко редки наследствени заболявания, които са по-чести при ромите. На тях са посветени повече от 40 публикации. Съществуващата информация за редки моногенни заболявания не се отнася само до ромите. Феноменът на кластериране на редки заболявания е изследван подробно и при други популации като евреи Ашкенази, финландци и френски канадци. Очевидно е, че генетиците могат да играят важна роля за подобряването на качеството на живот и на ромите, а съвременната медицина и генетиката осигуряват нови възможности за лечение и профилактика. Лечими заболявания като галактокиназния дефицит и MCAD дефицита с очаквани честоти на засегнати новородени, респ 1:1000 и 1:5000 отговарят на стандартните критерии за неонатален скрининг. В резултат на активно и успешно провеждани здравнообразователни и профилактични дейности е постигнато значително понижаване на заболяемостта от болестта на Tay-Sachs сред Ашкенази евреи и на сърповидноклетъчна анемия сред американски чернокожи.

В резултат на международното сътрудничество на медицински специалисти от различни европейски страни, САЩ, Япония и Австралия е постигнат значителен напредък в проучването за наследствените заболявания и при ромите. През 2001 г. и 2004 г. са проведени две международни работни срещи, организирани от Европейския невромускулен център в Наарден, Холандия. На тези срещи е обсъдена диагностиката и профилактиката на тези заболявания, както бъдещо сътрудничество за подобряване здравните грижи за болните.

Списъкът на наследствени заболявания, които са чести при ромите включва: Наследствена моторна и сетивна невропатия тип Лом (OMIM – 601455) със средна честота за всички ромски групи 4.5 %, Наследствена моторна и сетивна невропатия тип Русе (605285), Конгенитална катаракта, лицев дизморфизъм, невропатия синдром (604168) със средна честота 1.4 % и честота при копанари – 7 %, Пояс-крайник прогресивна мускулна дистрофия, гамасаркогликанопатия (253 700) със средна честота 2.8 %, Конгениталната миастения тип Ia, (254210) със средна честота 3.7 %, Наследствена миопатия с телца навключвания (OMIM – 600737) със средна честота 3.2 %, Галактокиназен дефицит (230200) със средна честота – 1.5 % и честота при копанари – 3.4 %, интермедиерна форма на болестта на Niemann-Pick тип B (OMIM -607616) със средна честота 1.1 % и честота при копанари 4 %, инфантилна GM-1 ганглиозидоза (OMIM – 230650) със средна честота 2 % и честота при копанари 10 %, вродена глухота (OMIM – 121011) със средна честота 4 %, болест на Gitelman (OMIM - 263800) със средна честота 3 %.

През периода 1997-2007 г екип на Фондация “Здравни проблеми на малцинствата” провежда мащабни теренни проучвания за тези заболявания по метода “врата до врата” в над 2000 населени места в цялата страна. Всички болни са клинично диагностицирани и генетично верифицирани. Това позволява да се започне генетична профилактика в засегнатите семейства и в

рисковите общности. Проведени са срещи с ромските общности в редица населени места, на които ромите бяха информирани за същността на наследствени невромускулни заболявания, начина на унаследяване и съществуващите възможности за профилактика. Резултатите от проведените изследвания са представени на национални работни срещи по проблемите на ромите с участието на представители на редица ромски неправителствени организации.

Съвместно с Националната генетична лаборатория на СБАЛАГ “Майчин дом” е осъществена генетична скринингова програма сред високо рискови ромски общности и групи. Генетичната скринингова програма е одобрена и се провежда под егидата на Министерство на здравеопазването (изх.№ 94-И-83/ 9.12.1999).

Програмата включва следните етапи:

Етап 1 - Организация на генетичния скрининг:

Запознаване на рисковите групи с целите на програмата. Обхващане със здравно образование всички млади хора, а именно: даване на подробни разяснения *какво представляват наследствените болести, защо се появяват, как могат да се унаследят, какво представлява генетичното изследване, какво следва от това изследване, какъв избор имат двойките от двама носители, какво представлява изследването на бременността.*

Вземане на кръв за генетично изследване от всички желаещи на специални филтърни бланки след даване на писмено съгласие за изследване.

Етап 2 - Изследване на събрания генетичен материал, откриване на носителите.

Етап 3 - Генетично консултиране

- Всички изследвани се консултирани лично, резултатите им са съобщавани устно и писмено и подробно им е разяснено значението на тези резултати.

- На откритите носители подробно и внимателно се обяснени условията, които пораждат риск за раждане на болно потомство, както и възможностите за избягване на този риск.

- На роднините на откритите носители / братя, сестри, братовчеди/ се предложи активно и те да се изследват при проявено желание за това от тяхна страна.

Генетичната скринингова програма е проведена сред различни ромски групи: калдераши, копанари, решетари, калайджии, музиканти, коишничари, ковачи, милет и др. Навсякъде е осъществявана в партньорство с ромски неправителствени организации: Фондация “Рома-Лом”, Фондация “Здравето на ромите” – гр. Сливен; Фондация “Нево Дром” и Фондация “Неви Черхен” – гр. Кюстендил, Фондация “Неве дрома” – гр. Шумен, Сдружение “Надежда” – гр. Видин, Фондация “Интегро” – Сеново, Фондация “Рома -2003” – гр. Завет, Фондация “Интегро” – Огняново, Обществен ромски съвет – гр. Бургас, Фондация “Напредък” –гр. Пазарджик, Сдружение “Доверие – РК” – гр. Асеновград и др.

Резултатите от проведения селективен генетичен скрининг установяват висок процент на носителство сред някои от изследваните ромски общности и групи. Например в гр. Лом е установено 16 % носителство на Наследствената моторна и сетивна невропатия тип Лом сред решетарите; в гр. Сеново 17 % носителство за мускулната дистрофия, гамасаркигликанопатия сред милета; 7 % е носителството на Конгенитална катаракта, лицев дизморфизъм, невропатия синдром сред копанарите. Установените високи честоти на носителство определят висок генетичен риск в някои общности и показват практическата стойност на програмата.

Установяването на носители на мутантни гени сред здрави лица в репродуктивна възраст позволява ефективна профилактика на тежки и в повечето случаи нелечими заболявания чрез методите на дородовата диагностика в семейства на двама носители. Това има за последица реално намаляване на случаите с това заболяване, без да се повлиява предварително избора на брачен партньор и има благоприятен ефект върху семействата в психологически, социален и здравноосигурителен аспект. Инструмент за постигането на тези цели са селективен генетичен скрининг и медикогенетична консултация на рисковите семейства.

Съществуват редица сложни етични, социални и политически въпроси, свързани с генетичните изследвания и превенцията на наследствените заболявания. Ретроспекциите от Втората световна война, когато “генетични изследвания” са осигурили теоретична основа за изпращане на милиони евреи и роми в концентрационните лагери; проявите на расизъм и дискриминация, търсенето на доказателства за “непълноценност” правят тази тема особено чувствителна и водят до страхове да не попаднат отново “в лоши ръце” генетичните изследвания. В този контекст генетиците носят висока отговорност, а съществуващите етични изисквания за генетични изследвания трябва да се прилагат с пълна сила. Освен това тези изисквания трябва да се отнасят до индивидите, а не до групите и общностите. Нови стандарти и норми са необходими, за да осигурят протекция на ромските общности от създаването на идентичност, базирана на притежаването на определени гени. В този контекст българският опит е високо оценен от европейската научна общност и може да служи за положителен пример.

Наследствените болести са включени в изпълнената Националната програма за профилактика за наследствени болести, предразположения и вродени аномалии, 2001-2005 и в проекта за Национална програма за редките болести , 2009-2013.