

## جنبه‌های اخلاقی در مدیریت بالینی شیرخواران مبتلا به نقایص ایمنی توأم شدید

ملیحه کدیور<sup>۱</sup>، مرجان مردانی‌حموله<sup>۲\*</sup>، نسرین نژادسروری<sup>۳</sup>، محمد قرگزلو<sup>۴</sup>

### معرفی مورد

#### چکیده

نقص ایمنی توأم شدید یک نشانگان نقص ایمنی اولیه و ارثی است که با نقص شدید لنفوسیت‌های T و نقص متغیر در شمار لنفوسیت‌های B، نمایان می‌شود. هدف این مطالعه، ارزیابی جنبه‌های اخلاقی در مدیریت بالینی کودکان مبتلا به نقایص ایمنی ترکیبی شدید بود. مطالعه‌ی حاضر بر اساس نمونه‌ای واقعی در گراند راند ماهانه‌ی اخلاق پزشکی مرکز طبی کودکان تهران انجام شد. نمونه‌ی معرفی‌شده، یک شیرخوار پسر با تشخیص نقص ایمنی توأم شدید بود. کودک ۶ ماهه، سابقه‌ی عفونت‌های مکرر از اوایل شیرخوارگی و بستری‌های مکرر در بیمارستان داشت. والدین او منسوب و از سطح پایین اجتماعی - اقتصادی جامعه بودند. وی فرزند چهارم خانواده بود که فرزند اول و دوم خانواده، دختر و سالم بودند. فرزند سوم خانواده پسری بود که با عفونت‌های گسترده در پی واکسیناسیون در بدو تولد دچار مشکلات پیاپی شده و در نهایت فوت کرده بود. از سوی پزشک معالج، مسأله‌ی پیوند مغز استخوان برای کودک معرفی‌شده مطرح شد، اما همسایه‌ی کودک به والدین او، توصیه جهت مراجعه به فرد دعاگویی که بسیاری از او شفا گرفته‌اند، کرده است.

درمان به موقع مبتلایان به نقایص ایمنی توأم شدید، باعث کاهش عوارض و بهبود کیفیت زندگی بیمار می‌شود. در این چارچوب انجام غربالگری و ارزیابی‌های زودهنگام نوزادان، توجیه اخلاقی پیدا می‌کند. در عین حال، باید به جوانب اخلاقی موضوع، مانند بی-توجهی به معیارهای علمی ضرورت انجام تست، تحمیل هزینه‌های غیرمعقول به خانواده‌ی کودک، عدم ارائه‌ی اطلاعات کافی و قابل درک به خانواده‌ی کودک و نادیده گرفتن رضایت آنان به انجام تست و ارائه‌ی درمان، عدم دسترسی عادلانه به امکانات تشخیصی و درمانی و عدم توجه به خودمختاری کودک عنایت داشت. با این وجود، کارکنان عرصه‌ی سلامت می‌توانند در موارد خاص، خدمات درمانی و مراقبتی خود را با رویکردی اخلاقی و حمایتی و با در نظر داشتن تمام ابعاد جسمی و روانی برای مبتلایان به نقایص ایمنی و خانواده‌های آنان اجرا کنند.

**واژگان کلیدی:** اخلاق، نقص ایمنی ترکیبی شدید، کودک

<sup>۱</sup>استاد، گروه نوزادان، مرکز طبی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران

<sup>۲</sup>استادیار، گروه روان پرستاری، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران

<sup>۳</sup>دکترای اخلاق پزشکی، مجتمع بیمارستانی امام خمینی (ره)، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران

<sup>۴</sup>دانشیار، گروه کودکان، مرکز طبی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران

\* **نشانی:** تهران، خیابان ولیعصر (عج)، بالاتر از میدان ونک، خیابان شهید رشید یاسمی، دانشکده پرستاری و مامایی دانشگاه علوم پزشکی

ایران، تلفن: ۰۰۹۱۳۲۸۶۴۰۷۷، Email: [mardanimarjan@gmail.com](mailto:mardanimarjan@gmail.com)

## مقدمه

اختلالات نقص ایمنی اولیه گروهی از بیماری‌ها هستند که سبب تضعیف سیستم ایمنی بدن، ایجاد عفونت و سایر عوارض ناشی از حمله‌ی ارگانیزم‌ها به بدن می‌شوند (۱). بسیاری از مردم با نقص ایمنی اولیه متولد می‌شوند و به دلیل این نقص در طی زندگی خود مکرراً عفونت‌های مختلف را تجربه می‌کنند (۲). در این میان، نقایص ایمنی توأم شدید یا Severe Combined Immunodeficiency (SCID) مشتمل بر بیش از ۱۰ اختلال ژنتیکی هستند که با نقص شدید در ایمنی سلولی و تولید آنتی‌بادی‌های اختصاصی مشخص می‌شوند. تخمین زده می‌شود که رخداد این بیماری از ۱۵۰۰۰۰ تا ۱۱۰۰۰۰۰ مورد در تولد نوزادان است (۳). از آن‌جا که نوزادان مبتلا به SCID، در بدو تولد طبیعی و سالم به نظر می‌رسند و در ابتدا، توسط آنتی‌بادی‌های مادری مثل ایمونوگلوبولین G، حفاظت می‌شوند (۴)، بیش از نیمی از نوزادان مبتلا به این عارضه، تشخیص داده نمی‌شوند (۵). اما با پیشرفت بیماری، عفونت‌های فرصت‌طلب در سنین ۴-۷ ماهگی آنان را گرفتار می‌کنند که این امر می‌تواند رهگشای متخصصان در زمینه‌ی تشخیص بیماری باشد (۴). در تمام نوزادان مبتلا به این عارضه، تولید لنفوسیت‌های T از تیموس به شدت کاهش یافته است. در نقص ترکیبی سلول‌های B و T، علاوه بر فقدان سلول‌های کشته‌ی طبیعی، در بعضی از موارد عدم مقاومت در برابر عفونت‌ها دیده می‌شود. بنابراین، نوزادان مستعد ابتلا به انواع عفونت‌های باکتریایی، قارچی، ویروسی و در نتیجه نارسایی در رشد می‌شوند (۳). در عین حال، با استفاده از غربالگری می‌توان به میزان بروز این بیماری پی برد و مدیریت مطلوبی بر بیماری داشت (۶). با توجه به اهمیت این موضوع، اولین پیشنهاد برای غربالگری نوزادان در رابطه با این بیماری، توسط Buckley و همکاران در سال ۱۹۹۷ میلادی ارائه شد (۷).

از سوی دیگر، اگر SCID درمان نشود، کشنده خواهد بود. در واقع، چنان‌چه بازسازی سیستم ایمنی پیش از ایجاد عفونت‌های جدی انجام نشود، کودکان مبتلا طول عمری کم‌تر از ۲ سال خواهند داشت (۸). در این میان، اگر درمان بیماری با پیوند سلول‌های بنیادی خون‌ساز در سنین پایین انجام شود، منجر به بهبود بقا خواهد شد؛ به طوری که با تشخیص بیماری در بدو تولد یا در ۱۵ روز نخست زندگی نوزاد، بیش از ۹۴ درصد از بیماران می‌توانند با پیوند سلول‌های بنیادی خون‌ساز درمان شوند (۹). البته درمان جایگزینی با آنزیم آدنوزین دی‌آمیناز به منظور رفع کمبود این آنزیم نیز کمک‌کننده خواهد بود (۱۰). از دیگر درمان‌های کمک‌کننده در این بیماری، ژن-درمانی است (۱۱). با این همه، بهترین ماندگاری برای مبتلایان، زمانی رخ خواهد داد که بیماری پیش از گسترش عفونت‌ها تشخیص داده شود (۴). ضمن آن‌که در این بیماری، پرهیز از واکسیناسیون ویروسی زنده و رعایت احتیاطات مربوط به ایزولاسیون جهت شیرخواران الزامی است، زیرا حتی عفونت‌های معمولی نیز می‌تواند برای آنان کشنده باشد (۱۲).

با عنایت به مطالب ذکرشده، اگرچه تشخیص و درمان بیماری مطرح شده، نقش بسیار مهمی در سلامت و بهبود کیفیت زندگی چنین بیمارانی خواهد داشت، عوامل متعددی از جمله هدف غیرموجه از انجام غربالگری‌ها، پایین بودن توان مالی خانواده‌ی کودک و تحمیل هزینه‌های غیرمعقول به آن‌ها، امکان عدم دسترسی بیماران به امکانات تشخیصی و درمانی، رضایت یا امتناع والدین از انجام تست‌ها، درمان کودک و بی‌توجهی به خودمختاری کودک، امکان بروز معضلات اخلاقی را به همراه خواهد داشت. بنابراین، ضروری است کارکنان درمانی و مراقبتی در مواجهه با این مبتلایان و خانواده‌های آنان به منظور مدیریت بهتر بیماری به ابعاد اخلاقی موضوع نیز عنایت داشته باشند.

در این مقاله با هدف تبیین جنبه‌های اخلاقی در مدیریت بالینی کودکان مبتلا به نقایص ایمنی توأم شدید، ضمن طرح یک مورد واقعی در گراند راند اخلاق پزشکی مرکز طبی کودکان دانشگاه علوم پزشکی تهران؛ به نقد و بررسی نظرات اساتید شرکت‌کننده پرداخته شده است.

### گذری بر تاریخچه‌ی ابتلای اولین کودک به SCID

David Phillip Vetter (۱۹۸۴-۱۹۷۱ میلادی) اولین کودک مبتلا به این بیماری بود. در آن زمان، تنها مدیریت برای کودکان متولدشده با این بیماری، ایزولاسیون در یک محیط استریل بود تا زمانی که پیوند مغز استخوان انجام شود (۱۳). بلافاصله بعد از این‌که نوزاد از رحم مادر خود خارج شد، وارد یک محیط عاری از میکروب شد. تخت‌خوابی به‌شکل پیله‌ی سترون برای کودک در هنگام تولد آماده شد. آب، هوا، غذا و لباس قبل از ورود به محیط سترون، استریل می‌شدند و والدین و تیم پزشکی برای خلق یک زندگی عادی در داخل محیط استریل، تلاش می‌کردند (۱۳). در ادامه، محققان ناسا یک لباس مخصوص برای کودک درست کردند که با اتصال لوله‌ای به محیط سترون، اجازه می‌داد تا کودک از آن دور شده و راه رفتن در جهان خارج را بدون خطر آلودگی تجربه کند (۱۴). در نهایت، تلاش‌ها موفق به درمان قطعی برای بیمار نشد لیکن پیوند مغز استخوان را از خواهرش دریافت کرد. او چندی پس از پیوند، مبتلا به تب شده و درگذشت. کالبدشکافی نشان داد که دهنده‌ی مغز استخوان، اثری از ویروس اپشتین بار، در مغز استخوان داشته است. زندگی دیوید از جنبه‌ی اخلاق پزشکی و تعهد حرفه‌ای چالش‌های بسیاری را در پی داشته است. از طرفی، مرگ وی توانست اطلاعات بسیاری را در مورد شناخت این بیماری به جامعه‌ی علمی ارائه کند (۱۵).

### معرفی مورد

نمونه‌ی این مطالعه در جلسه‌ی گراند راند اخلاقی مرکز طبی کودکان تهران که هم‌زمان با هفته‌ی بیماری‌های نقص

ایمنی اولیه در تاریخ‌های ۲۲ تا ۲۹ آوریل، مصادف با ۲ تا ۹ اردیبهشت‌ماه ۱۳۹۴، برگزار گردید، معرفی شد. برای شیرخوار پسر ۶ ماهه با سابقه‌ی عفونت‌های مکرر از اوایل شیرخوارگی و بستری‌های مکرر در بیمارستان، تشخیص نقص ایمنی داده شد. والدین بیمار منسوب و از سطح پایین اجتماعی - اقتصادی جامعه هستند. کودک فرزند چهارم خانواده بود. فرزند اول و دوم خانواده دختر و مشکل خاصی نداشتند، اما فرزند سوم خانواده پسری بود که از بدو تولد دچار مشکلات پی‌پی شده و در نهایت با عفونت‌های گسترده در ۱۵ ماهگی فوت کرده بود. از طرف دیگر، خانواده با امکان داشتن فرزند دیگر، استفاده از خون سلول‌های بنیادی از بند ناف نوزاد را از تلویزیون برای درمان برخی از بیماری‌ها شنیده بودند. به‌علاوه، از سوی پزشک معالج، مسأله‌ی پیوند مغز استخوان نیز برای این کودک مطرح شده بود، اما همسایه‌ی این خانواده به آنان توصیه جهت مراجعه به فرد دعاگویی که بسیاری از او شفا گرفته‌اند، را داشته است!

با توجه به مورد معرفی‌شده، متخصصان شرکت‌کننده در این جلسه درصدد پاسخ‌گویی به این پرسش‌ها بودند که به‌جز رنج بیماری، چه موارد دیگری بیمار دچار نقص ایمنی را عذاب می‌دهد؟ وظیفه‌ی پزشک و پرستار در قبال این بیماران چیست؟ ارائه‌ی خدمات حمایتی و روان‌شناسی به بیماران نقص ایمنی اولیه چگونه باید باشد؟ در حال حاضر، اخلاق حرفه‌ای و کاربرد آن در بالین را در مورد این کودکان در کشور ایران چگونه ارزیابی می‌کنید؟ و سیستم درمانی کشور باید به‌مجهز به کدام راهکارها بشود که بیمار دچار مشکلات بیش‌تری نشود؟

### بحث

متخصصان شرکت‌کننده در این راند اخلاقی پیرامون پرسش‌های مطرح‌شده نظرات گوناگونی را ارائه کردند. مطابق نظرات متخصصان، اخلاق حرفه‌ای دامنه‌ی گسترده‌ای دارد و بر بسیاری از اعمال حرفه‌ای کارکنان درمانی سایه می‌اندازد،

لنفوسیت‌ها، مورد تشخیص قرار داد. با این حال، در بسیاری از موارد تا زمانی که یک عفونت جدی بروز نکند، بیماری تشخیص داده نمی‌شود (۸).

از نقطه‌نظر پزشکان شرکت‌کننده در این بحث، پزشک معالج علاوه بر توجه به مسائل جسمی و درمان بیماری کودک، باید به مسائل روانی و عاطفی این کودکان و ارائه خدمات منسجم نیز توجه کند. کاهش درد و رنج، ایجاد آرامش و توجه به کیفیت زندگی نقش مهمی در ارائه خدمات منسجم و کل‌نگر بر اساس نیازهای کودک دارد.

از دیدگاه اخلاق پزشکی ارائه‌ی هر گونه خدمات سلامت باید در راستای منافع گیرنده‌ی خدمت صورت پذیرد. در این مورد خاص، انجام تست غربالگری به دلیل تشخیص سریع‌تر عارضه و درمان به موقع نوزاد و بهبود کیفیت زندگی وی، از نظر اخلاقی قابل توجیه است (۱۸-۱۶)؛ اما در این مورد نیز مانند سایر موارد تست‌های غربالگری باید ملاحظات اخلاقی خاص را رعایت کرد (۱۹). از آن‌جا که اطلاعات حاصل از انجام تست، نمایانگر سابقه‌ی خانوادگی بیماری نیز هست، رعایت اصل رازداری نه تنها به سبب احترام به استقلال کودک، بلکه به لحاظ رعایت رازداری کلیه‌ی افراد خانواده اهمیت دارد (۲۰).

افزون بر آن، حمایت از خانواده که رنج کودک بیمار را نه تنها از جهت ماهیت بیماری و درمان آن بر عهده داشته، بلکه پی‌گیر هزینه‌های بسیار زیاد درمان چنین کودکانی هستند نیز باید مد نظر قرار گیرد. در بسیاری از کشورهای توسعه‌یافته، به دلیل هزینه‌ی بسیار چنین بیماری‌هایی که برای خانواده‌ها کمرشکن است، این بیماری‌ها با عنوان بیماری‌های نادر تحت پوشش دولت و سازمان‌های خیریه یا مردم‌نهاد قرار می‌گیرند. خوشبختانه، در کشور ما در طرح تحول سلامت به نوعی در این جهت تلاش‌هایی شده است، اما هنوز به دلیل هزینه‌های بسیار، مواردی مثل تهیه داروهای چون ایمونوگلوبین وریدی برای این خانواده‌ها نیازمند مساعدت

به‌گونه‌ای که علاوه بر رعایت ضوابط علمی در مواجهه با بیماری، توجه به نیازهای روانی و رعایت ابعاد مختلف حقوق بیمار نیز در چارچوب آن قرار می‌گیرد.

کودکان دارای SCID و والدین آنان، رنج‌های فراوانی تجربه می‌کنند. بخشی از رنج‌های آنان مربوط به مزمن بودن بیماری و نیاز به درمان مکرر و هزینه‌های سرسام‌آور آن است که عدم وجود درمان قطعی در انواعی از این بیماری به رنج روانی موجود می‌افزاید. بخش دیگری از رنج‌های این کودکان به‌طور خاص به ماهیت بیماری بستگی دارد که آنان را به نوعی از داشتن یک زندگی عادی محروم می‌کند. این کودکان همواره به مراقبت‌های خاصی نیاز دارند و به‌طور پیش‌بینی نشده‌ای، نیاز به بستری‌های مکرر پیدا می‌کنند. شرح حال ذکر شده نشان می‌دهد که کودک سوم خانواده، به دنبال عفونت‌های مکرر و به‌نظر پس از واکسیناسیون فوت کرده است. هر چند اطلاعات دقیقی در خصوص تشخیص منجر به فوت کودک مذکور در دسترس نبود، اما با نگاه به تاریخچه‌ی این کودک می‌توان حدس زد که او نیز مبتلا به SCID بوده است. بنابراین، توجه به مواردی مانند عفونت‌های مکرر و غیرمعمول و بروز مشکلات جدی پس از واکسیناسیون، از مواردی هستند که باید برای شک به چنین بیماری‌هایی در دوران کودکی منظور شود. همچنین، با وجود تاریخچه‌ی ازدواج فامیلی، باید شک به نقایص ایمنی صورت گیرد، همان‌گونه که والدین مورد معرفی شده نیز منسوب بودند. دیگر نکته‌ی حائز اهمیت در این‌جا که مورد توجه متخصصان شرکت‌کننده در این بحث قرار داشت، آن بود که اگر برای شناسایی این کودکان غربالگری صورت گیرد، می‌توان از بسیاری از رنج‌ها و ناملایماتی که گریبان آنان و خانواده‌هایشان را خواهد گرفت، پیش‌گیری کرد. حتی در جوامعی که غربالگری جهت شناسایی این بیماری انجام نمی‌شود، می‌توان این بیماری را در زمان تولد یا مدت زمان کوتاهی پس از تولد با استفاده از شمارش سلول‌های خون محیطی و تعیین شمارش مطلق

جدی‌تراست.

جهت تخصیص عادلانه‌ی منابع سلامت و عدم تحمیل هزینه‌ی زیاد به بیمار و خانواده‌ی وی لازم است تا انجام این تست‌ها همواره به‌صورت انتخابی و مشخص صورت پذیرد (۱۹)، اما نکته‌ی قابل تأمل در این راستا، اطلاع‌رسانی صحیح و فراگیر نظام سلامت به‌ویژه پزشکان در ارتباط با فواید انجام این‌گونه تست‌هاست (۲۰، ۱۹، ۱۶). از سوی دیگر، به‌دلیل هزینه‌ی بالای این روش‌های تشخیصی، لازم است تا دولت و سیاست‌گذاران سلامت در تأمین هزینه‌ی انجام این ارزیابی‌ها خانواده‌ها را حمایت کنند (۱۹). از طرفی، خانواده‌ی بیمار اظهار داشتند که قصد دارند برای دریافت کمک‌های درمانی به فردی دعانویس متوسل شوند. از نقطه‌نظر متخصصان حاضر در این جلسه، با ارتقای هوش معنوی خانواده‌ی این بیماران، به‌ویژه از طریق برنامه‌های تلویزیونی که خود خانواده اظهار کردند برخی از اطلاعات درمانی مربوط به بیماری را از آن طریق دریافت کرده بودند، می‌توان به این خانواده‌ها یاری رساند تا به‌جای آن‌که جهت درمان به این‌گونه افراد که بعضاً قصد کلاهبرداری نیز دارند، مراجعه کنند؛ راه‌های توسل خردمندانه به نیروهای معنوی را بیاموزند. به‌علاوه، بالا بردن سطح دانش افراد جامعه در ارتباط با مسائل بهداشتی، با تأثیر بر باورهای غلط، نقش بسیار مهمی در ارتقای سلامت جامعه خواهد داشت. از سوی دیگر، با توجه به جنبه‌ی اختیاری بودن انجام تست، باید رضایت والدین را جهت انجام تست و ارائه‌ی درمان جلب کرد؛ از این‌رو ارائه‌ی مشاوره‌های قبل و پس از انجام تست، اهمیت زیادی دارد (۲۱) و تدوین دستورالعمل‌هایی جهت تبیین شرایط انجام تست به‌صورت اجباری، ضروری است (۱۹). از دیدگاه کارشناسان پرستاری شرکت‌کننده در این جلسه، مانند همی بیماری‌های مزمن، پرستاران نقش مهمی در مراقبت از این مبتلایان دارند. به‌ویژه این‌که بیماری‌های مزمن، بیش از خدمات درمانی، به خدمات حمایتی و عاطفی نیاز دارند.

ارائه‌ی چنین خدماتی در زمان بستری، نه تنها به خود کودک بلکه به خانواده هم حائز اهمیت است. به‌علاوه، پس از ترخیص و در صورت امکان، پرستاری در منزل مهم است. کارشناس روان‌شناسی شرکت‌کننده در این بحث، اظهار کردند که مانند دیگر بیماران با بیماری‌های مزمن، این بیماران نیز مشکلات عاطفی فراوانی دارند و حمایت از آنان حائز اهمیت ویژه‌ای است؛ به‌طوری‌که اصالت ندادن به هویت زیستی بیمار و تلقی ماشین‌انگارانه از وی، موجب غفلت از ابعاد روانی بیماری می‌شود و این یکی از مشکلات اساسی نظام سلامت ماست که پیامدهای آن در بیماری‌هایی از این قبیل، کاملاً مشهود است. این بیماران به خدمات مشاوره‌ای و حمایتی خاص نیاز دارند که این خدمات ممکن است با توجه به ارزش‌های هر خانواده متفاوت باشد. مشاوران باید اطلاعات خاصی را برای کمک به این بیماران در اختیار آن‌ها قرار دهند که برخی از این اطلاعات نیازمند انجام پژوهش‌های بومی مرتبط با بهره‌گیری از رویکردهای تحقیق کیفی است. در واقع، در حال حاضر، برخی از اطلاعاتی که ممکن است به این بیماران کمک کند و برای تصمیم‌گیری صحیح‌تر لازم باشد، موجود نیست و نیاز به پژوهش‌های بیشتر وجود دارد.

صاحب‌نظران در پاسخ به این پرسش که دربردارنده‌ی چگونگی عملکرد اخلاق حرفه‌ای و کاربرد بالینی آن در مورد کودکان مبتلا به نقایص ایمنی در کشور بود، چنین اظهارنظر کردند که اگرچه بسیاری از پزشکان ما از دیرباز تاکنون، تحت تاثیر الزامات اخلاقی و فردی خود، به قواعد اخلاقی و حقوق مختلف بیماران توجه داشته و اهمیت زیادی برای آن قائل بوده‌اند، اما این رفتارها عموماً سلیقه‌ای بوده و ساماندهی این قواعد در چارچوب اخلاق حرفه‌ای، مدت کوتاهی است که مورد توجه قرار گرفته است. کاربرد اخلاق حرفه‌ای در بالین، مستلزم تلاش‌های علمی و عملی فراوانی است که راهی طولانی در پیش دارد. یک برخورد حرفه‌ای اخلاقی از سوی

### راهکارهای پیشنهادی ارائه شده توسط صاحب نظران

#### شرکت کننده در جلسه

- شناخت مشکلات مبتلایان به نقایص ایمنی توأم شدید، از طریق مطالعات علمی، به عنوان اولین گام در حل مشکل مذکور مورد توجه قرار گیرد.
- در تلقیح واکسن های زنده به تاریخچه‌ی خانوادگی و سابقه‌ی شیرخوار، دقیقاً توجه شود تا به نوعی غربالگری اولیه صورت گیرد.
- تأمین امکانات تشخیصی و درمانی جهت کلیه افراد هدف، به ویژه خانواده‌هایی که احتمال داشتن یک فرزند بیمار در آن‌ها بیش تر است یا والدینی که ازدواج فامیلی دارند.
- سیاست‌های مناسب جهت تشکیل مراکز حمایتی در راستای مرتفع کردن نیازهای مالی و عاطفی کودک و خانواده، ارائه‌ی مشاوره‌های لازم قبل و بعد از تست و ارائه‌ی درمان استاندارد تدوین شود.
- در این راستا، ایجاد درمانگاه‌هایی تخصصی با استفاده از پزشکان رشته‌های مختلف، کارشناسان پرستاری، روان‌شناسی، مددکاری و مشاوره مهم است.
- هم‌چنین، راه‌اندازی سامانه‌ی ثبت و ارائه‌ی خدمات به کودکان مبتلا به نقایص ایمنی با کمک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، عنایت از سوی بیمه‌های خاص و حمایت‌های اعمال شده از طرف سازمان‌های مردم‌نهاد دوشادوش حمایت‌های دولتی، می‌تواند کمک‌کننده باشد.
- توجه به ارائه‌ی خدمات منسجم اخلاق‌محور در مراکز آموزشی - درمانی جهت حفظ کرامت انسانی این بیماران و خانواده‌های آنان الزامی است.
- انجام تحقیقات علمی، جهت ابداع روش‌های نوین غربالگری در راستای تشخیص سریع‌تر، آسان‌تر و کم هزینه‌تر ضروری است.
- ارتقای سطح آگاهی جمعی، جهت بالا بردن تمایل افراد

کارکنان عرصه‌ی سلامت، شامل مواجهه‌ی علمی و صحیح و مسئولانه با همه‌ی ابعاد این بیماری است که مستلزم دریافت اطلاعات مبتنی بر شواهد و هم‌فکری صاحب نظران حوزه‌های علمی و اجرایی مرتبط در جهت حل مشکلات متعدد این بیماران است. حل مشکلات این بیماران نیازمند یک مدیریت صحیح و جامع و نیز وجود ضوابط اجرایی مشخص و کارآمد است.

نکته‌ی دیگری که از دیدگاه متخصصان در این بیماران حائز اهمیت است، پرهیز از درمان‌های غیرمنطقی، و توجه به کیفیت زندگی چنین بیمارانی است. نگاه جامع به مشکلات این بیماران، مستلزم ارائه‌ی مناسب خدمات بهداشتی- درمانی و پرهیز از درمان‌های بیهوده و در مقابل، ارائه‌ی مراقبت و خدماتی باکیفیت به این بیماران است. به‌طور کلی، باید تلاش شود تا به‌جای برخوردهای مقطعی، سطحی و سلیقه‌ای، با کمک متخصصان حوزه‌های مرتبط و با تکیه بر شواهد معتبر، ابعاد مسأله به‌طور جامع مطالعه و بررسی شده و با پیش‌بینی موقعیت‌های مختلف، راهکارهای مناسب برای آن تعیین شود. در این راستا، علاوه بر هزینه - اثربخشی، حساسیت و اختصاصی بودن تست، اهمیت زیادی دارد تا با کاهش میزان جواب‌های کاذب تست، درمانی استاندارد و مفید ارائه شود (۲۲).

در عین حال، باید به این نکات نیز توجه داشت که با وجود راهکارهایی که برای حل مشکلات مربوط به یک کودک به‌شدت ناتوان مطرح می‌شوند، تا چه حد و تا چه زمانی باید امکانات جامعه را مصروف این کودکان کرد؟ یا این‌که چگونه و چه مقدار از بودجه‌ی درمانی جامعه را باید به این‌گونه کودکان اختصاص داد (۲۳)؟ جهت پاسخ به این سؤالات، ضرورت سیاست‌گذاری در ارتباط با تست‌های غربالگری و جوانب آن مطرح می‌شود (۲۴).

به‌علاوه، به خدمات مبتنی بر شواهد با استفاده از اطلاعات بومی و شرایط فرهنگی باید توجه داشت. ضمن آن‌که آگاهی دادن به جامعه و خانواده‌ها در خصوص بیماری، اهمیت زیادی دارد که می‌تواند به‌منظور ارتقای سطح سواد سلامت جامعه ارائه شود. هم‌چنین، انجام تست‌های غربالگری در نقایص ایمنی توأم شدید، باید بر اساس معیارهای علمی و رعایت ملاحظات اخلاقی و تنها با هدف ارتقای سلامت و رفاه کودک و نه تنها به‌عنوان انجام یک تست آزمایشگاهی، صورت پذیرد.

#### تشکر و قدردانی

نویسندگان از مشارکت تمامی استادان و سرورانی که در این راند اخلاقی، آنان را یاری کردند و از نظرات ایشان بهره‌مند شده‌اند، نهایت سپاسگزاری خود را ابراز می‌دارند.

به انجام به‌موقع ارزیابی‌های غربالگری و پیش‌گیری از بروز و وخامت بیماری توصیه می‌شود.

- انجام هر گونه تست غربالگری با رویکرد هزینه - اثربخشی صورت گیرد و از تبلیغات غیراصولی پرهیز شود.

#### نتیجه‌گیری

نظر به این‌که بسیاری از بیماران با بیماری‌های نقص ایمنی، پیش از مراجعه به مراکز درمانی فوت می‌کنند یا زمانی مراجعه می‌کنند که بیماری پیشرفت کرده است؛ توجه به تاریخچه، انجام ارزیابی‌های مناسب و غربالگری‌های دقیق و به‌موقع می‌تواند به کودک و خانواده‌ی وی در این زمینه کمک کند. در این رابطه، کارکنان عرصه‌ی سلامت، می‌توانند خدمات درمانی و مراقبتی خود را با در نظر داشتن تمامی جوانب جسمی و روانی و با یک رویکرد حمایتی و اخلاقی برای بیماران اجرا کنند؛ خدمات منسجمی که از ماهیت تیمی برخوردار است و با حضور پزشکان متخصص، روان‌پزشکان، روان‌شناسان، مجربین حیطة اخلاق، مددکاران اجتماعی و پرستاران ارائه می‌شوند.

- 1- Kwan A, Puck JM. History and current status of newborn screening for severe combined immunodeficiency. *Semin Perinatol* 2015; 39(3): 194-205.
- 2- Dvorak CC, Cowan MJ, Logan BR, et al. The natural history of children with severe combined immunodeficiency: baseline features of the first fifty patients of the primary immune deficiency treatment consortium prospective study 6901. *J Clin Immunol* 2013; 33(7): 1156-64.
- 3- Puck JM. Neonatal screening for severe combined immunodeficiency. *Curr Opin Pediatr* 2011; 23(6): 667-73.
- 4- Brown L, Xu-Bayford J, Allwood Z, et al. Neonatal diagnosis of severe combined immunodeficiency leads to significantly improved survival outcome: the case for newborn screening. *Blood* 2011; 117(11): 3243-46.
- 5- Chan A, Scalchunes C, Boyle M, Puck JM. Early vs. delayed diagnosis of severe combined immunodeficiency: A family perspective survey. *Clin Immunol* 2011; 138(1): 3-8.
- 6- Hale JE, Bonilla FA, Pai SY, et al. Identification of an infant with severe combined immunodeficiency by newborn screening. *J Allergy Clin Immunol* 2010; 126(5): 1073-74.
- 7- Buckley RH, Schiff RI, Schiff SE, et al. Human severe combined immunodeficiency: Genetic, phenotypic and functional diversity in one hundred eight infants. *J Pediatr* 1997; 130(3): 378-87.
- 8- Adeli MM, Buckley RH. Why newborn screening for SCID is essential: a case report. *J pediatrics* 2010; 126(2): 456-9.
- 9- Buckley RH. Transplantation of hematopoietic stem cells in human severe combined immunodeficiency: long term outcomes. *Immunol Res* 2011; 49(1-3): 25-43.
- 10- Gaspar HB, Aiuti A, Porta F, Candotti F, Hershfield MS, Notarangelo LD. How I treat ADA deficiency. *Blood* 2009; 114(17): 3524-32.
- 11- Fischer A, Hacein-Bey-Abina S, Cavazzana-Calvo M. Gene therapy for primary adaptive immune deficiencies. *J Allergy Clin Immunol* 2011; 127(6): 1356-59.
- 12- Ward CE, Baptist AP. Challenges of newborn severe combined immunodeficiency screening among premature infants. *Pediatrics* 2013; 131(4): 1298-302.
- 13- Lawrence RJ. David the Bubble Boy and the boundaries of the human. *JAMA* 1985; 253(1): 74-6.
- 14- Guerra IC, Shearer WT. Environmental control in management of immunodeficient patients: experience with "David". *Clin Immunol Immunopathol* 1986; 40(1): 128-35.
- 15- Simmons K. Bubble boy reacts well to marrow transplant. *JAMA*. 1983; 250(20): 2751.
- 16- Tarini BA, Goldenberg AJ. Ethical issues with newborn screening in the genomics era. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2012; 13: 381-93.
- 17- Buckley RH. The long quest for neonatal screening for severe combined immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol* 2012; 129(3): 597-604.
- 18- Chan K, Puck JM. Development of population-based newborn screening for severe combined immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol* 2005; 115(2): 391-8.
- 19- Puck JM. Newborn screening for severe combined immunodeficiency. *Curr Opin Pediatr* 2011; 23(6): 667-73.
- 20- Asemani O, Parsaei H. Decision making on the prolongation of the life of severely diseased newborns: reinsertion of criteria. *Iran J Med Ethics Hist Med* 2012; 5(5): 33-48. [in Persian]
- 21- Collier F, Tang M, Ponsonby AL, Vuillermin P. Flow cytometric assessment of cord blood as an alternative strategy for population-based screening of severe combined immune deficiency. *J Allergy Clin Immunol* 2013; 131(4): 1251-52.
- 22- Puck JM. Laboratory technology for population-based screening for severe combined immunodeficiency in neonates: the winner is T-cell receptor excision circles. *J Allergy Clin Immunol* 2012; 129(3): 607-16.
- 23- Chan K, Davis J, Pai SY, Bonilla FA, Puck JM, Apkon M. A Markov model to analyze cost-effectiveness of screening for severe combined immunodeficiency (SCID). *Mol Genet Metab* 2011; 104(3): 383-89.
- 24- McGhee SA, Stiehm ER, Cowan M, Krogstad P, McCabe ER. Two-tiered universal newborn screening strategy for severe combined immunodeficiency. *Mol Genet Metab* 2005; 86(4): 427-30.



## Ethical considerations in the clinical management of infants with severe combined immunodeficiency

Maliheh Kadivar<sup>1</sup>, Marjan Mardani Hamooleh\*<sup>2</sup>, Nasrin Nejadsarvari<sup>3</sup>, Mohammad Gharagozlou<sup>4\*1</sup>

<sup>1</sup>Professor, Division of Neonatology, Department of Pediatrics, Children's Medical Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran;

<sup>2</sup>Assistant Professor, Department of Psychiatric Nursing, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran;

<sup>3</sup>PhD of Medical Ethics, Imam Khomeini Hospital Complex, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran;

<sup>4</sup>Associate Professor, Department of Pediatrics, Children's Medical Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

### Abstract

Severe combined immunodeficiency (SCID) is an inherited primary immunodeficiency syndrome characterized by a profound deficiency in T-lymphocytes and variable defects in the B-lymphocyte number. The present study aimed to evaluate the ethical aspects of the clinical management of children with SCID. This report is based on the case of a 6-month-old male infant with SCID diagnosis presented during the Medical Ethics Grand Rounds in the Children's Medical Center in Tehran, Iran.

The patient had a positive history of recurrent infections and frequent hospitalization. His parents were consanguineous and came from a low socioeconomic level of the community. He was the fourth child of the family. The first and second children were healthy girls, while the third child was a boy with a history of numerous problems post vaccination who had eventually died of widespread infections. The physician had recommended bone marrow transplant, but the parents had been directed by a neighbor to visit a religious healer.

Timely management of severe combined immunodeficiency can reduce complications and improve the patients' quality of life. The need for early screening tests is therefore ethically justified, although ethical issues surrounding the subject should not be overlooked. Instances of these issues include: neglecting the scientific criteria necessary to conduct the tests; the economic burden imposed on the family of the child; failure to provide sufficient information to parents and ignoring their consent to conduct testing and treatment; lack of equitable access to diagnostic and treatment facilities; and lack of attention to the child's autonomy. It should, however, be noted that in certain cases, healthcare providers could perform their management activities with an ethical and supportive approach, taking into account all physical and psychological needs of infants with severe combined immunodeficiency, as well as those of their families.

**Keywords:** medical ethics, severe combined immunodeficiency (SCID), supportive services, family

\*Email: [mardanimarjan@gmail.com](mailto:mardanimarjan@gmail.com)