



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Ebeveynler için bilgiler

# Yenidoğan Bebeklerde Tarama Testleri

Sadece hemen tedavi edilmesi gereken bir hastalığa dair belirgin işaretlerin bulunması durumunda, ya doğrudan bizim tarafımızdan ya da kan örneğini gönderen kurum üzerinden haberdar edilirsiniz. Bu nedenle test kartı için doğumdan sonraki ilk günlerde size ulaşabileceğimiz bir telefon numarası ve adresi belirtiniz. Farklı nedenlerden dolayı net bir sonuçun elde edilemediği durumlarda tarama laboratuvarı size veya kan örneğini gönderen kuruma bir mektup yazarak yeniden kan alınmasını ister. İştme taramasının sonuçları testler yapıldıktan hemen sonra hazır olur, size bildirilir ve sarı deftere kaydedilir. Kontrol muayenelerini yaptırabileceğiniz kurumlara, size bulgular teslim edilirken bildirilir. Sonuçlar tarama kartı üzerinden tarama merkezine iletilir. Orada ise gerekli tedbirlerin koordinasyonu ve takibi yapılır.

## Uyarı

Zamanında yapılan bir tedavi, belirtilen tüm hastalıklarda hastalığın neden olduğu sonuçları **tamamıyla önleyemeyebilir.** Zaman kaybetmeksizin yapılan bir tedavi **genelde ilgili çocuğun normal bir gelişim seyretmesini mümkün kılar.**

## Önemli temel şartlar:

- Yenidoğan tarama testleri muayenesine katılmak gönüllülük esasına dayanır. Yenidoğan tarama testlerini yaptırmak veya yaptırmamak kararı iyi temellendirilmiş bilgiler dikkate alınarak verilmelidir. Muayeneye verdiğiniz onay sadece belirtilen tarama testi hastalıklarını kapsamaktadır.
- Veri koruma da dikkate alınır: Muayenenin sonuçları tabii ki doktorların sır saklama yükümlülüğü kapsamında ve bu bilgiler onay verilmeden üçüncü kişilere iletilemez. Verdiğiniz onayı her daim geri alabilirsiniz.
- Kan muayenelerinin ve iştme taramasının masrafları yasal sağlık sigortaları tarafından karşılanır. Özel sigortalı olanlar kişilerde de masraflar genellikle karşılanır. Bu konuya dair ayrıntıları masrafları karşılayacak olan ilgili kurumdan veya memurlara yardım merkezinden alabilirsiniz.

Yenidoğan tarama testlerine dair sorularınız olması durumunda lütfen doğum merkezine, çocuk doktorunuza veya ebenize başvurun. Doktorlarınızla sorularınız üzerine her zaman görüşebilirsiniz.

**Yenidoğan tarama testleri size ve çocuğunuza gelecekte sağlıklı günler diler.**

## Yenidoğan tarama testleriyle muayene edilen hastalıklar

### Adrenogenital Sendromu

Böbrek üstü bezi kabuğu hasarı sonucu hormon bozukluğu: Kızlarda erkeksileşmeye neden olur, tuz kaybı nöbetlerine bağlı olarak ölümcül bir seyir izleyebilir. Tedavisi hormon verilerek gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 10.000 yenidoğandan birinde).

### Biotinidaz Eksikliği

Biotin vitaminin metabolizmasındaki hasarlar: Cilte değişimler, duyma ve görme bozuklukları, zihinsel ve motorik gelişim bozuklukları. Tedavisi biotin verilerek gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 80.000 yenidoğandan birinde).

### Karnitin Metabolizması Hasarları

Yağ asitlerinin metabolizmasında hasarlar: Metabolizma krizleri, koma, olası ölümcül seyir. Tedavisi özel bir diyetle gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 100.000 yenidoğandan birinde).

### Galaktozemi

Süt şekerinin metabolizma bozukluğu: Körlük, fiziksel ve zihinsel engellilik, karaciğer yetmezliği, olası ölümcül seyir. Tedavisi özel bir diyetle gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 40.000 yenidoğandan birinde).

### Glutarik Asidüri Tip 1

Amino asitlerin yıkımında hasar: Metabolizma krizleri, kalıcı hareket bozuklukları. Tedavisi özel bir diyetle gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 80.000 yenidoğandan birinde).

### Hipotiroidi

Tiroid bezinin doğuştan düşük fonksiyonu: Zihinsel ve fiziksel gelişimde ağır bozukluklar. Tedavisi hormon verilerek gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 4.000 yenidoğandan birinde).

### İzoveralik asidemisi (IVA)

Amino asitlerin yıkımında hasar: Metabolizma krizleri, koma, zihinsel engellilik. Tedavisi özel bir diyetle gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 50.000 yenidoğandan birinde).

**İştme bozukluğu bir çocuğunun gelişim seyrinde de ortaya çıkabilir. Bu nedenle ebeveynler olarak herhangi bir şüphe uyandırmayan bir iştme testinden sonra da çocuğunuzun iyi duyup duymadığına dikkat etmeniz önemlidir.**

### MCAD-/LCHAD-/VLCAD-Hasarları

Yağ asitlerinin enerji kazanımdaki hasarlar: Metabolizma krizleri, koma, kas ve kalp kasi zayıflığı, olası ölümcül seyir. Tedavisi aç kalma sürelerinden kaçınma ve gerektiğinde özel bir diyetle gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 10.000 (MCAD-D) ila 80.000 yenidoğandan birinde).

### Mukovizidoz (Kistik Fibrozis)

Kalıtısal hastalık, beze hücrelerinin tuz alışverişinde yaşanan bozukluk, solunum yollarında ve diğer organlarda koyu kıvamlı balgam oluşumuyla birlikte daimi bir iltihaplanma. Kalıtısal duruma göre farklı ağırlıktaki türleri vardır. Hasta kişiler genelde normal kilonun altındaki zayıf kişilerdir ve büyümeleri genellikle kötü bir gelişim gösterir. Akciğer ve pankreas fonksiyonları olumsuz etkilenir. Beslenme terapisi, fizik tedavi ve ilaçlarla tedavi edilir (görülme sıklığı: yaklaşık 3.300 yenidoğandan birinde).

### Fenilketonüri (PKU) ve Akçağaç Şurubu Hastalığı (MSUD)

Amino asitlerin metabolizmasında hasarlar: Kramp nöbetleri, zihinsel ve fiziksel gelişimde ağır bozukluklar. Tedavisi özel bir diyetle gerçekleştirilir (görülme sıklığı: yaklaşık 10.000 (PKU) ve 200.000 (MSUD) yenidoğandan birinde).

### İştme Bozuklukları

Çocuk yaşta meydana gelen ve en sık görülen duyu organı hasarıdır. Çok sayıda nedeni vardır; kısmen diğer hastalıklarla (kalp, böbrek ve görme bozuklukları) birlikte görülür. Erken teşhis ve tedavi bu hastalıkta dil ve zihinsel gelişimin en iyi şekilde gelişmesi için şarttır. Tanının geç konması kalıcı hasarlara neden olmaktadır. Tedavi yolları arasında erken müdahale, iştme cihazının kullanımını ve gerektiğinde koklear implantı vardır (görülme sıklığı: 1.000 yenidoğandan bir ila üçünde).

Yenidoğan bebeklerde doğuştan bozuklukların erken teşhisi için



**CHARITÉ**  
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz  
**Neugeborenen-Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



## Sevgili Ebeveynler,

Çocuğunuzun doğumu gerçekleşmek üzere veya yeni gerçekleşti. Onun sağlıklı büyümesini diliyorsunuz. Elinizdeki bilgilendirme metni size, çocuğunuzun doğumundan birkaç gün sora yapılan yenidoğan bebeklerde tarama testlerinin erken teşhis muayenelerine dair bilgiler sunmaktadır. Yenidoğan bebeklerde işitme yetisinin muayene edilmesi çok önemlidir çünkü bir işitme bozukluğu söz konusu olduğunda dil gelişimi gecikebilir hatta hiç gerçekleşmeyebilir.

### Erken teşhis muayeneleri neden yapılır?

Genellikle çocuklar dünyaya sağlıklı gelirler ancak istisnalar da mevcuttur. Yenidoğan 1000 çocuktan birinde sağlığı tehlikeye atan, dışardan bakıldığında anlaşılmayan ve ender görülen doğuştan bir metabolizma bozukluğu veya organ fonksiyon bozukluğu (örneğin işitme bozukluğu) vardır. Bu hastalıkların çoğunda, doğumun olabildiğince kısa bir süre ardından başlanılan bir tedaviyle ölüm olayları ve kalıcı hasarların engellenmesi veya azaltılması ihtimali büyüktür. Bu nedenle bu tür hastalıklar için yasalarla belirlenmiş toplu tarama testleri muayeneleri yapılır. Bu toplu tarama testleri muayenelerinden biri de yenidoğan bebeklerde tarama testleridir.

**Siz de bu tarama testlerini yaptırarak çocuğunuzun sağlığını korumuş olursunuz.**

## Hangi hastalıklar muayene edilir?

Almanya'da yenidoğan tarama testleri 30 yıldan fazla bir süredir yapılmaktadır. Tarama testleriyle doğuştan (konjenital) hipotiroidi, adrenogenital sendromu, biotinidaz eksikliği, galaktozemi ve fenilketonüri (PKU) hastalıklarının varlığı başarılı bir şekilde kontrol edilir. Bu muayeneler son yıllarda oldukça geliştirildi ve protein ve yağ metabolizması bozuklukları gibi başka tedavi edilebilir hastalıklar da kapsam dahiline alındı ve bunlara işitme yetisindeki bozukluklar da dahil edildi. Bu hastalıkların bir kısmı kalıtsal hastalıklardır ve tarama testleri de genetik (kalıtsal) faktörleri tetkik eder. 2016 yılından itibaren mukovizidos/kistik fibrozis (CF) taraması yapılacaktır; yine bu durumda (1000 yenidoğandan birinde) aynı zamanda genetik yapı (DNA) analizi de yapılır. Hastalıklar ileriki sayfalarda tek tek açıklanacaktır.

## Test sonucu ne anlama gelir?

Tarama testlerinin sonuçları henüz bir doktor teşhisi sayılmaz ve tarama testini tekrarlamamanızın istenmesi de çocuğunuzun hasta olduğu anlamına gelmez. Alınan kan bazen tüm muayeneleri gerçekleştirmeye yeterli olmaz, erken alındığı için tüm hastalıkları kapsamamaktadır ya da elde edilen bulgular sınır değerlerdir ve kontrol edilmeleri gerekir. Muayene sonucunun bir hastalığın varlığına işaret ettiği ender durumlarda bu sonuç yine de son teşhis konulmuş gibi kabul edilemez ve diğer doktor muayeneleri açıklığa kavuşturulması gerekir. Yenidoğan bebek tarama testinin tekrarlanması için çağrıldığınızda bu çağrıya lütfen hızlı bir şekilde cevap verin. Teşhis ve tedavi merkezleri bu konuyla ilgili randevuları kısa sürede vermektedir. Durumun hızlı bir şekilde açıklığa kavuşturulması çocuğunuzun yararınadır. İşitme tarama testlerindeki kötü bir ölçüm değeri her zaman çocuğunuzun kötü duyduğu anlamına gelmez; sadece tarama testi sonucunun kontrol edilmesi gerektiği anlamına gelir. İlk kontrol ölçümleri mümkün olduğu müddetçe doğumun yapıldığı merkezde gerçekleşmelidir. Ayakta tedavi kontrolleri için merkezlerin veya uzman kliniklerin adresleri, size tarama testleri merkezinde verilir. CF tarama testinde şüpheli bir sonucun ortaya çıkması durumunda çocuğunuz mukovizidos (kistik fibrozis) üzerine uzmanlaşmış bir merkezde muayene ettirilmelidir. Çünkü değerleri şüpheli olan beş çocuktan sadece biri gerçekten bu hastalığa yakalanmıştır. Bu uzmanlaşmış merkezde genellikle "terleme testi" denilen bir test yapılır. Onay teşhisi denen bu test tehlikesizdir, ağrısızdır ve hızlı sonuç verir. Başka muayenelerin de gerekli olması ihtimal dahilindedir.

## Bu hastalıklar iyileşir mi?

Tüm sayılan hastalıklar doğuştan hastalıklardır ve bundan dolayı da iyileştirilemezler. Ancak muayenesi yapılan tüm hastalıkların sonuçlarının önlenmesi, hafifletilmesi veya hastanın yaşam kalitesinin iyileştirilmesi için tedaviler mevcuttur, yeter ki özel bir tedaviye zamanında başlansın. Uzman doktorlar, hastalığın varlığından şüphe duyulması veya hastalığın teşhis edilmesi durumunda danışma ve bakım için hazır bulunurlar. İşitme taramasının ikinci muayenesinde de çocuğunuzun işitme yeteneğine dair kesin bir sonucun çıkmaması durumunda özel bir kurumda işitme eşliğinin ke-

sin değerleri tespit edilir. Bu muayene ağrıya neden olmaz ve uyku esnasında gerçekleştirilir. Bu muayene sırasında işitme yeteneğinin kısıtlı olduğu tespit edilirse, gerekli olan tedavi hemen uygulanmaya başlanır. Dil gelişiminin normal seyretme şansı, verilen erken bir destek sayesinde, işitme bozukluğu olan hemen hemen her çocukta yüksektir.

## Muayene ne zaman ve nasıl yapılır?

Tarama testleri doğumdan sonraki ikinci ila üçüncü gün (doğumdan sonraki 36 ila 72 saat) arasında yapılır; tarama testleri gerektiğinde çocuğunuzun ikinci erken teşhis muayenesiyle (U 2) birlikte yapılır. Hormon ve metabolizma tarama testleri için birkaç damla kan (toplardamardan ya da topuktan) alınır, bunun için öngörülmuş olan filtre kağıdına damlatılır ve filtre kağıdı kuruduktan sonra hemen tarama laboratuvarına gönderilir. Çeşitli hedef hastalıklar için alınan bu kan numuneleri çok hassas yöntemlerle incelenir. Kontrol muayenelerini olabildiğince az tutmak için mukovizidos tarama testleri iki biyokimyasal testten (IRT ve Pankreatitle İlişkili Protein (PAP)) ve bir genetik analizden oluşan üç aşamada gerçekleştirilir. İşitme yeteneğinin muayenesi için yenidoğanın sağlıklı iç kulağının yaydığı duyulmayan sinyaller, kulak yoluna yerleştirilen bir sonda ile hiçbir ağrıya neden olmadan ölçülür (otoakustik emisyonlar, OAE) ya da otomatik beyin sapı cevabı (İngilizcesi: Automated Audiometry Brainstem Response=AABR) muayenesi yapılır. Burada iç kulağın fonksiyonu kontrol edilir yani ses dalgalarının elektrik uyarılar olarak iç kulaktan beyine gidip gitmediği ve orada işlenip işlenmediği kontrol edilir.

## Testin sonucunu kim öğrenir?

Hormon ve metabolizma tarama testlerinin sonuçları, ilgili kan örneğini gönderen kuruma (doğum kliniği, çocuk doktoru) birkaç gün içinde yazılı bir şekilde gönderilir. Mukovizidos (kistik fibrozis) taramasında sonuç alınması, uygulanan çok aşamalı yöntem nedeniyle 14 güne kadar sürebilir. Tarama testi sonuçları ebeveynlere genellikle gönderilmez.

**Onlar için geçerli olan şudur: Gelmeyen haber iyi haberdir.**