



Topuk Kanı Örneği ile Yapılan Ulusal Yenidoğan Tarama Testleri ve Önemi

National Newborn Screening Tests Carried Out with Heel Lance and Their Importance

Sibel İçke, Rabia Ekti Genç

Ege Üniversitesi İzmir Atatürk Sağlık Yüksekokulu, Ebelik Bölümü, İzmir, Türkiye

ÖZ

Ülkemizde akraba evlilikleri çok görülmektedir. Bu da çeşitli doğumsal metabolik hastalıkları beraberinde getirmektedir. Doğumsal metabolik hastalıkların erken dönemde yakalanması için yenidoğanda birçok tarama testleri yapılmaktadır. Türkiye’de yenidoğan tarama programı kapsamında yer alan metabolik hastalıklar fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği ve kistik fibrozistir. Bebeğin topuk kanından alınan kan örneği ile tarama testi yapılmaktadır. Tarama testlerinin yapılmasında amaç; hastalıklı bebekleri saptamak ve telafisi olmayan zararları engellemek için en yakın zamanda tedavilerine başlamaktır.

Anahtar Kelimeler: Doğumsal metabolik hastalık, tarama testleri, yenidoğan

ABSTRACT

Inbreeding is very common in our country, and this brings along various congenital metabolic diseases. In order to detect the congenital metabolic diseases at an early stage, lots of screening tests are carried out on the newborn. In Turkey, the metabolic diseases which are in the scope of newborn screening program are phenylketonuria, congenital hypothyroidis, biotinidase deficiency, and cystic fibrosis. The screening test is carried out with the blood sample obtained by heel lance. The aim of the screening tests is to identify the babies with diseases, and start treatment as soon as possible in order to prevent irrevocable damage.

Keywords: Congenital metabolic disease, screening tests, newborn

Giriş

Doğumsal metabolik hastalıklar, nadir görülen, çoğu otozomal resesif geçişli hastalıklardır. Ülkemiz gibi akraba evliliğinin sık görüldüğü ülkelerde, kalıtsal metabolik hastalıkların sıklığındaki artış ciddi toplumsal sağlık problemlerine yol açmaktadır (1). Hastalıkları erken veya presemptomatik dönemde yakalamak düşüncesi çok çeşitli tarama testlerinin gelişimi için ilham kaynağı olmuştur. Birçok testler yetersiz olmuş, bu nedenle etik ve verimli tarama programlarının geliştirilmesi hedeflenmiştir (2).

Ülke düzeyinde yenidoğan bebeklerin yaşama daha sağlıklı başlamalarını sağlayabilmek için tarama programları yürütülmektedir. Bu tarama programları ülkelerin kendi koşullarına göre, toplumda sık görülen hastalıklara karşı yapılmaktadır. Yenidoğan tarama programlarının ilk hedefi doğumsal metabolik hastalıkların görülme oranları yüksek olanlara karşı yapılarak, hastalığın erken dönemde tanınması ve müdahale edilmesidir. Türkiye’de yenidoğan tarama programı kapsamında yer alan metabolik hastalıklar fenilketonüri (FKÜ), konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği ve kistik fibrozistir (KF). Bu hastalıkların taranması için sağlık personeli bebekten doğum

Yazışma Adresi/Address for Correspondence

Dr. Sibel İçke, Ege Üniversitesi İzmir Atatürk Sağlık Yüksekokulu, Ebelik Bölümü, İzmir, Türkiye
Tel.: +90 554 788 24 35 E-posta: sibel.icke@ege.edu.tr ORCID ID: orcid.org/0000-0002-9580-3505
Geliş tarihi/Received: 16.02.2016 Kabul tarihi/Accepted: 25.04.2016

©Telif Hakkı 2017 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı ve Ege Çocuk Vakfı
The Journal of Pediatric Research, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.

sonrası, bebek proteinli besinler almaya başladıktan sonra ve genelde taburcu olmadan önce, ilk 24-72 saat içerisinde topuk kanı almaktadır (3,4). Uygulama, tarama testi için bebeğin ayak topuğundan alınan birkaç damla kanın özel olarak hazırlanmış bir filtre kağıdı (Gutrie) üzerine damlatılarak yapılmasıdır (4).

Topuk Kanı Örneği ile Yapılan Yenidoğan Tarama Testinin Ülkemizdeki Tarihçesi

Türkiye Bilimsel ve Teknolojik Araştırma Kurumu aracılığıyla yapılan projede, Türkiye'deki yenidoğanlarda FKÜ görülme sıklığı beklenenden daha yüksek bulunmuştur. Bunu takiben, T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından 1986 yılında yenidoğan tarama programına başlanmıştır ve daha sonra bu tarama programı genişletilmiştir. Programın ilk yıllarında taramalar bazı pilot merkezleri kapsamıştır. İstanbul ve İzmir illeri de bu program kapsamında yer almıştır. 1994 yılında program, "Ulusal Fenilketonüri Tarama Programı"na dönüştürülmüş ve tüm ülkeyi kapsamıştır. Konjenital hipotiroidinin 25 Aralık 2006 tarihinde FKÜ tarama programına eklenmesiyle programın ismi "Ulusal Yenidoğan Tarama Programı" olarak değiştirilmiştir (5). Programa, Ekim 2008 itibarıyla biyotinidaz eksikliği, 1 Ocak 2015 tarihi itibarıyla da KF eklenmiştir (3,5).

Fenilketonüri Taraması

Yenidoğanda FKÜ hastalığının taranması amacıyla yapılmaktadır (6). Klasik FKÜ, genellikle fenilalanin hidroksilaz (PAH) olarak bilinen bir karaciğer enziminin eksikliği sonucu nadir görülen doğumsal metabolik bir hastalıktır (1,7-9). PAH enzimi kan fenilalanini, tetrahidrobiopterine (BH4) yardımcı faktör olarak gerektiren tirozine hidroksile eder (10). Bu enzim eksikliği, kan ve diğer dokularda amino asit fenilalaninin yüksek seviyede olmasına neden olur (7). PAH ya da BH4'ün üretimi ya da geri dönüşümünde defekt olması tedavi edilmediği takdirde zeka geriliği yapabilen hiperfenilalaninemiye neden olur (10).

Türkiye, FKÜ hastalığının en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Görülme sıklığı 3000-4000 yenidoğanda birdir. Akraba evliliklerinin sıklıkla yapılması anne ve babanın taşıyıcı olduğu bu gibi hastalıkların görülme sıklığını arttırmaktadır. Türkiye'de her 100 kişiden 4'ünün bu hastalık açısından taşıyıcı olması, akraba olmayan bireylerin de çocuklarının hastalıklı doğmasına sebep olabilir (7,8). Ayrıca, hastalığın yeterince bilinmemesi, zihinsel gelişim bozukluğu olan çocukların bu hastalık yönünden incelenmemesi hastalığın yayılımına neden olmaktadır (11).

Fenilketonüri Belirtileri

FKÜ olan bebekler hayatlarının ilk birkaç ayında sağlıklı bebeklerden ayırt edilmezler. Bebek beslenmeye başladıktan sonra vücutta fenilalanin birikimi nörolojik gelişimini etkilemeye başlar. FKÜ'lü çocuklarda 5-6. aylardan sonra gelişme geriliği belirginleşmeye başlar. Akranları gibi oturma, yürüme ve konuşma gibi becerileri kazanamazlar. Beyin

gelişimi yeterince olmadığından mikrosefali gelişir. Çocuk etrafla ilgisiz, hiperkinetik hatta otistik davranışlar gösterebilir. Olguların %60'ında açık renk saç, göz ve deri rengi görülür. Vücut sıvıları ve idrarlarında küf kokusu dikkati çeker (1,8).

Bebek taburcu olmadan hemen önce ve özellikle proteinli besinler almaya başladıktan sonraki 24-72 saatler arasında kan örneği alınır. Bu sürenin 7 günü aşmamasına dikkat edilmelidir. Kan örneği ilk 24 saat içerisinde alınmış ise, bebek 1-2 haftalık olunca örnek alınımının tekrarlanması gerekir (4). Kan fenilalanin düzeylerinin 0-12 yaş arasında 2-6 mg/dL olması normal seviyede olduğunu göstermektedir (7,8).

Tedavi ve İzlem

Yakın zamana kadar fenilalanini azaltılmış bir diyet, mevcut olan tek tedavi yöntemi idi (9). FKÜ diyeti, doğal proteinlerden ve ek olarak vitaminler, mineraller ve fenilalanin dışında tüm temel amino asitleri içeren özel tıbbi formüllerden oluşmaktadır (10,11). Ancak uzun vadede yeni tedavi yaklaşımları ortaya çıkmıştır. Bunlar;

- Büyük nötr amino asit, fenilalanin emilimini ve beyne girişini azaltmak için mide-barsak ve kan-beyin bariyerinden fenilalanin taşıyıcısı ile mücadele edebildiğinden alternatif olarak kullanılabilen,
- Fenilalaninden düşük, mükemmel bir protein kaynağı olan ve doğal olarak oluşan glikomakropeptit proteinin,
- Üretimi ya da geri dönüşümünde defekt olması hiperfenilalaninemiye neden olan BH4 testi yapılmasının,
- Enzim tedavisinin de yararlı olabileceği belirtilmektedir (10).

Fenilalanin kan düzeyleri özellikle yaşamın ilk yıllarında sık sık, yaş ilerledikçe daha az sıklıkla izlenmelidir (6). Böylelikle bu bebeklerin tamamen sağlıklı gelişmesi mümkün olabilecektir.

Konjenital Hipotiroidi

Konjenital hipotiroidi, doğumda tiroid hormon eksikliği olarak tanımlanır. Konjenital hipotiroidi 4000 canlı doğumda 1'i etkileyen en yaygın doğum kusurlarından biridir (12-14). Tiroid hormonu (tiroksin veya T4) bebeklerde normal büyüme ve nörolojik gelişim için kesinlikle gereklidir. Tedavi edilmezse, tiroid hormonu eksikliği erken yaşamda ciddi nörolojik bozukluk, kalıcı mental retardasyon ve gelişme geriliği ile sonuçlanmaktadır. Erken tanı ve tedavi yenidoğanın normal büyümesi ve entelektüel gelişimi ile sonuçlanabilmektedir (13).

Topuktan filtre kağıdına alınan kandan tiroid stimulan hormon (TSH) ölçümüne dayalı olarak uygulanmaktadır (12).

Konjenital Hipotiroidi Belirtileri

Konjenital hipotiroidi olan bebeklerin çoğu doğumda belirti vermezler. Klinik belirti ve bulgular non-spesifik ya da anlaşılması güç olabilir. Konjenital hipotiroidi olan bebeklerin

%5'inden az doğumda fizik muayene ile tespit edilebilir (13).

Görülebilecek başlıca klinik belirtiler; açık arka fontanel, kaba sesle ağlama, kuru deri, hipotermi, beslenme güçlüğü, kabızlık (konstipasyon), çıkık karın, büyük dil, geniş düz burun, umbilikal herni, uzamış yenidoğan sarılığı, letarji, hipotoni, guatr (nadir) olmaktadır (13).

Tedavi ve İzlem

Günde tek doz 10-15 mcg/kg/gün L-tiroksin (Synthroid) ile replasman tedavisi derhal başlanmalıdır. Merkezi sinir sistemi sekellerini önlemek için tedavi geciktirilmemelidir. Güvenilmez doz olamayacağı için tedavide hiçbir sıvı solüsyon onaylanmamış, sadece tablet kullanılmaktadır. Tablet ezilir ve anne sütü ya da formül mama içine karıştırılarak verilir (15,16).

Tedavide, en yakın zamanda TSH seviyesini normal düzeye getirmek, TSH'nin 5 mU/L'den az olmasını sağlamak, serum T₄ ya da serbest T₄'ü normal aralığın üst yarısında tutmak, yaşamın ilk senesinde serum T₄'ün 10-16 mcg/dL ve serbest T₄'ün 1,4-2,3 ng/dL aralığında olması hedeflenmektedir.

Klinik değerlendirme yaşamın ilk 3 yılında birkaç ayda bir yapılmalıdır. Laboratuvar değerlendirmesi ise optimal dozu ayarlayabilmek için;

- Tedavi başladıktan sonra 2 ve 4. haftalarda,
- Yaşamın ilk yılında her 1-2 ayda bir,
- Bir ve üç yaşları arasında her 2-3 ayda bir,
- Büyüme tamamlanana kadar her 3-12 ayda bir,
- Dozda herhangi bir değişiklikten 2 hafta sonra yapılmalıdır (12,17).

Biyotinidaz Eksikliği

Biyotin, B grubu vitaminlerinden biridir. Uygun büyüme, gelişme ve enerji sağlanması için birçok yiyecekte bulunan, suda çözünen gerekli vitamindir (18). Normalde vücudumuzda bulunan biyotinidaz enzimi, biyotin vitamininin geri dönüşümü için gerekli olan bir enzimdir (19).

Biyotinidaz, biyotinin görevini yerine getirebilmesi için bağlı olduğu proteinden biyotini ayırır. Biyotin proteinden ayrıldığında "serbest biyotin" adını alır (20).

Vücudun karbonhidrat, protein ve yağ kullanımı ve bunların yok edilmesi için biyotine ihtiyacı vardır. Gıdalar tarafından alınan biyotin proteine bağlı bulunur ve vücut tarafından kullanılamaz. Yeterli biyotinidaz aktivitesi olmadığı zaman, biyotini proteinden ayırmak mümkün değildir. Bu da zararlı ürünlerin vücutta toplanması ile sonuçlanır. Yeterli biyotinidaz enzim aktivitesi olmadan, vücut normal diyetten aldığından çok daha fazla serbest biyotine ihtiyaç duyar (20). Mevcut değilse, genellikle nörolojik, dermatolojik, immünolojik ve görme ile ilgili sağlık sorunları ortaya çıkar (21).

Dünyada görülme sıklığı yaklaşık olarak 1/60,000'dir. (2,21). Akriba evliliklerinden dolayı dünya ülkeleri içinde

biyotinidaz eksikliğinin en sık görüldüğü ülkelerin Türkiye ve Suudi Arabistan olduğu bildirilmiştir (22,23).

Biyotinidaz Eksikliği Belirtileri

Biyotinidaz eksikliği tedavi edilmediği takdirde, doğum sonrası birkaç hafta ya da ay içerisinde, yaklaşık 3-6 ay arasında belirtiler ortaya çıkmaya başlar (19,20).

Başlıca görülebilecek belirtiler; gelişimsel gerilik, hipotoni, nöbetler, deri döküntüsü ve saç dökülmesidir. Ayrıca ataksi, uyuşukluk, işitme kaybı, göz problemleri ve solunum problemleri de mevcut olabilir. Etkilenen çocuklarda yaşamı tehdit edici biyokimyasal değişimler (örneğin; hiperamonyemi, asidoz ve organik asidüri) de olabilir.

Biyotinidaz eksikliği semptomları beyin, deri, iç kulak ve gözler gibi önemli organlara zarar verebilir. Bazı tedavi edilmeyen yenidoğan ve çocuklar bu nedenle ölmektedirler (18-20).

Tedavi ve İzlem

Tedavisi olan, ancak, tedavisi hayat boyu devam eden bir hastalıktır (18). Biyotinidaz eksikliği olan çocukların ekstra biyotin almaları gerekmektedir. Önerilen doz miktarı 5-20 mg arasında değişmektedir (20). Biyotin takviyesi hap ve sıvı formlarda olabilir. Bebeklerin ayrıca uzman doktor ve diyetisyen ile düzenli kontrolleri olmalıdır. Düzenli ve dikkatli bir takip ve tedavi ile normal büyüme ve gelişmeleri sağlıklı bir şekilde sağlanabilir (18).

Kistik Fibrozis

KF ekzokrin salgı bezlerinde fonksiyon bozukluğu ile karakterize, birçok sistemi tutan otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Ekzokrin bezler üzerinde etkili olduğu için gastrointestinal, solunum ve üreme sisteminde fiziksel değişikliklere yol açar (24). Ülkemizde KF görülme sıklığı 3000 canlı doğumda 1'dir (25).

KF'de, 7. kromozomun bacağı üzerindeki gen mutasyona uğramıştır. KF geni, kistik fibrozis transmembran regülatör proteininin sentezini kodlamaktadır. Bu proteinin mutasyonu, klor iyonunun transportunu bozmaktadır. Solunum yolu epitelinde bu patolojinin olması sodyum emiliminin artmasına yol açar ve sekresyonların yoğunluğu artar. Su miktarı normalden daha az olan sekresyonlar koyu kıvamlı ve yapışkan bir hale gelerek solunum yollarını tıkar. Buna benzer olaylar aynı zamanda pankreas ve safra kanallarında da meydana gelir. Ter bezlerinde ise suyun emilimi bozulmuş olduğundan tuz kaybı artmıştır (24).

Topuk kanından alınan örneklerde immün reaktif tripsinojen (IRT) ölçümü yapıp değerlendirilmektedir. IRT değeri belirlenen düzeyin üzerinde bulunan bebeklerin topuk kanından ölçümü tekrarlanır. Tekrarlanan ölçümün de belirlenen düzeyin üzerinde çıkması durumunda, bebekler ter testi yapılan merkezlere yönlendirilmelidir (3).

Ter testi, klor düzeyini belirlemek için yapılır. Bebeklere ter testi birkaç günlük olunca yapılabilir, ancak bebekler 4 haftalık olmadan önce yeterli düzeyde ter toplanamayabilir. Bebeklerde klor düzeyinin 40 mEq/L'den fazla olması KF düşündürmektedir (24).

Terin toplanma işlemi: Pilokarpin, bacak ya da kol üzerinde küçük bir alana uygulanır. Bölgeye ter yapımının uyarımı için düşük elektrik akımlı bir elektrot yerleştirilir. Uygulanacak bölge temizlenir ve bölgenin üzerine filtre kağıdı yerleştirilerek, bacak ya da kol kapatılır. Otuz dakika sonra filtre kağıdı çıkartılır (24).

Kistik Fibrozis Belirtileri

Amerikan Kistik Fibrozis Kurumu tarafından 1998 yılında bir konsensüs raporu hazırlanmış ve KF tanısının; bir ya da birden fazla tipik KF bulguları veya KF'li kardeş öyküsünün varlığı veya yenidoğan tarama testinde pozitiflik varlığında terde artmış klor konsantrasyonu veya kistik fibrozis transmembran iletim düzenleyicisi (*KFTR*) geninde mutasyon veya anormal nazal epitelyum iyon transportu ile *KFTR* anomalisinin laboratuvar şartlarında gösterilmesi ile konulabileceği belirtilmiştir (26).

KF gebelikte başlamaktadır, ancak semptomlar ilk başta fark edilememektedir. Semptomları fark etmek uzun yıllar alabileceğinden tanıyı koymakta geç kalınabilir. Tipik belirtiler şunlardır; deride tuzlu bir tat olması (ebeveynler bebeklerini öptüklerinden genellikle bunu fark eder), hırıltı veya nefes darlığı, inatçı öksürük ve aşırı mukus, zatürre ve bronşit gibi sık akciğer enfeksiyonları, sık sinüs enfeksiyonları (sinüzit), burunda büyümeler (nazal polipler), düşük tartı alımı ve büyümede gerilik, kötü kokulu ve yağlı dışkı, karında gaz ve şişlik, el ve ayak parmaklarının genişlemesidir (27).

Tedavi ve İzlem

Erken yaşta gen terapisi, KF genetik bir hastalık olduğundan beri hastalığı önlemek ve tedavi etmek için tek yoldur denilebilir. Gen terapisi, kusurlu geni tamir edebilir veya yerine geçebilir. Tedavide bir başka seçenek KF'li bir kişiye az ya da eksik olan protein ürününün aktif formunu vermektir. Hastalığı çok ilerlemiş olan hastalarda, akciğer transplantasyonu bir seçenek olabilir.

Son 20 yılda geliştirilen daha iyi tedavi yöntemleri KF'li hastaların ömrünü yaklaşık olarak 30 sene arttırabilmektedir. Bunlar;

- **Akciğer sorunlarının yönetimi:** Fizik tedavi, egzersiz ve ilaç (bronkodilatatörler, mukolitikler ve dekonjestanlar), akciğer hava yollarının mukus ile tıkanmasını azaltmak için kullanılır.

- **Sindirim problemlerinin yönetimi:** Dengeli, yüksek kalorili diyet, yağ oranı düşük ve protein açısından zengin ve pankreas enzimleri (sindirime yardımcı olan) sık reçete edilir. İyi bir beslenmenin sağlanması için A, D, E ve K vitaminleri takviyesi yapılabilir. Lavman ve mukolitik ajanlar barsak tıkanıklıkları tedavisinde kullanılabilir (28).

Yenidoğan Tarama Testlerinde Ebe ve Hemşirelerin Görevi

Yenidoğan tarama testleri topuktan kan alınmasıyla yapılan rutin bir uygulamadır (2). Bu uygulama, çoğunlukla ebe ve hemşireler tarafından yapılmaktadır. Topuktan kan alma basit bir işlem olmakla birlikte yanlış sonuçların olmaması için doğru alınmasına çok dikkat etmek gerekir. Bu amaçla işlem esnasında aşağıdaki basamaklar izlenmelidir;

- Bebeğin ayağı kanın alınacağı alana kan akımının arttırılması için ılık bir havlu ile 3 dakika boyunca ısıtılır. Havlunun ısısının 42 °C'yi geçmemesine dikkat edilmelidir.

- Venöz basıncın artması için bebek ayağının kalp seviyesinin altında tutulması daha uygundur.

- Bebeğin topuğu %70'lik izopropil alkol ile temizlenir ve deride kalan alkolün örneği seyreltmemesi için topuk kuru steril gazlı bir bez ile kurulanır.

- Bebeğin topuğu derinliği 2,5 mm'den daha derin olmayacak şekilde steril bir lanset ile topuğun planlar yüzünün mediyal ve lateral dış kenarlarından delinir.

- İlk kan damlası örneği seyrelten doku sıvısı içerebildiğinden, steril gazlı bez ile silinir.

- Bölge çok hafif sıkılarak sonraki damlanın kendiliğinden serbest kan akımı ile oluşması beklenir.

- Oluşan kan damlası filtre kağıdındaki halkanın ortasına değiştirilerek kağıdın uygun miktarda kan damlasını emmesi sağlanır. Kan damlasının kağıdın arka tarafına da eşit miktarda geçtiğinden emin olunmalıdır.

- Halkanın tümü doldurulmadan kan akımı durursa, bu kısım yeniden doldurulmaya çalışılmamalı, işlem kağıdın başka bir kısmında tekrarlanmalıdır.

- Kan örneği alımı tamamlandıktan sonra bebeğin ayağı vücudun üzerine doğru kaldırılır ve iğne bölgesi steril gazlı bir bez ile silinir.

- Alınan kan örneğin ıslak bir şekilde zarfın içine konulmasına dikkat edilmelidir. Bunun için yapılması gereken örneğin en az 3 saat oda sıcaklığında, yatay pozisyonda kurummasını beklemektir.

- Başka bebeklerden alınan kan örneği ile temas etmemesine dikkat edilmelidir.

- Zarfların plastik torba içine konulmasına dikkat edilmelidir.

- Özel filtre kağıdına bebek ile ilgili gerekli bilgilerin tam ve doğru olarak doldurulmasına özen gösterilmelidir.

- Kuruyan kan örneklerinin mümkün olduğunca hızlı bir şekilde ilgili merkezlere gönderilmesi sağlanmalıdır (1).

Bu uygulama, yenidoğanlarda ağrılı bir uygulama olduğu için annelerde büyük anksiyete sebebi olabilmektedir. Annelerde ortaya çıkan anksiyetenin en büyük sebebi ise bilinmeyen korkusudur. Yapılan araştırmalar sonucunda ebeveynlerin yenidoğana yapılan girişimler konusunda yeterince bilgilendirilmedikleri ve işlemler ile ilgili eğitime ihtiyaç duydukları görülmüştür (29,30). Ebe ve hemşireler annelerin yenidoğana yönelik gereksinimlerini değerlendirip annelere gerekli bilgilendirmeyi yaptıklarında ve onları desteklediklerinde, annelik rolüne uyumları kolaylaşır ve yenidoğanın sağlığıyla daha çok ilgilenmeye başlar (29,31).

Yenidoğana yapılacak her tür tedavi, girişim ve tarama

testleri ile ilgili ebeveynler mutlaka bilgilendirilmelidir. Sağlık ekibi içerisinde ebe ve hemşireler bu bilgilendirmeyi yapması gereken ilk akla gelen meslek gruplarıdır (29). Annenin anksiyetesinin giderilebilmesi ve rahatlaması için ebe ve hemşirenin hem doğum öncesi hem de doğum sonrası dönemde anneye gerekli bilgilendirmeleri yapmayı görev edinmelidir (29,32). Ailelere uygun eğitim ortamı sağlanmalı ve öğrenmek istedikleri doğrultuda eğitim verilmelidir. Çünkü yapılan çalışmalarda ailelerin daha çok bu testlerin ne zaman yapılması gerektiği, sonuçlarını nasıl öğreneceğini ve çıkan sonuçları nasıl yorumlayabilecekleri hakkında bilgi sahibi olmak istedikleri belirlenmiştir (29,30).

Sonuç

Ülkemizde akraba evlilikleri oranının fazla olması, doğumsal metabolik hastalıkların görülme sıklığında ciddi artışlara neden olmaktadır. Yenidoğan tarama testleri, bazı metabolik hastalıkları erken veya presemptomatik dönemde yakalamak açısından önemlidir. Bebeğin topuk kanından alınan kan örneği ile tarama testi yapılmaktadır. Topuktan kan alma basit bir işlem olmasına rağmen, oldukça dikkat gerektiren bir işlemdir. Ebeler ve hemşireler tarafından doğum sonrası uygun zamanda ve uygun tekniklerle kan alınması yenidoğanda doğumsal metabolik hastalıkların erken tanınip, tedaviye erken başlanmasına yardımcı olur. Bu durum, gelecekte bireyin nitelikli yaşam hakkının korunması açısından önemlidir.

Etik

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu ve editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Konsept: S.İ., R.E.G., Dizayn: S.İ., R.E.G., Literatür Arama: S.İ., R.E.G., Yazan: S.İ., R.E.G.

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

Kaynaklar

1. Zeybek ÇA. Fenilketonüri tarama programı. Sağlam Çocuk İzlemi Sempozyum Dizisi 2003;35:65-71.
2. Tanyalçın T. Yenidoğanlarda biyokimyasal tarama testleri. Türk Biyokimya Dergisi 2002;27:69-78.
3. Ersu R, Çakır E. Kistik fibrozis yenidoğan tarama testi ile tanı alan hastaları izleme rehberi. T.C Sağlık Bakanlığı Türkiye Halk Sağlığı Kurumu, 2015.
4. Yıldız S, Balcı S, Görak G. Guthrie tarama testi için örnek alma uygulamalarının ve test sonuçlarının değerlendirilmesi. Atatürk Univ. Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi 2006;9:17-28.
5. Tezel B, Dilli D, Bolat H, et al. The development and organization of newborn screening programs in Turkey. J Clin Lab Anal 2014;28:63-9.
6. NationalInstituteofHealthConsensusStatement.Phenylketonuria (PKU): screening and management. 2000;17:3:16-8.
7. Sönmez G. Fenilketonüri nedir? TEB Haberler 2008;3:32-3.
8. Müslümanoğlu MH, Çine N, Özdemir M ve ark. Fenilketonüri hastalığında prenatal-postnatal tanıda VNTR bağlantısı ve direkt

- mutasyon analizleri birlikteliğinin avantajları. Kocatepe Tıp Dergisi 2004;5:19-23.
9. Strisciuglio P, Concolino D. New Strategies for the treatment of phenylketonuria (PKU). Metabolites 2014;4:1007-17.
10. Yazgan, U. Fenilketonüri: 1-7 Haziran Fenilketonüri haftası. Eczacı. 2003;4:23.
11. Sağlık Ansiklopedisi: Fenilketonüri PKU. <http://www.medicinehospital.com.tr/ansiklopedi/terim/1493/fenilketonuri-pku.html> adresinden 20/05/2015 adresinde erişilmiştir.
12. Ataş A, Çakmak A, Karazeybek H. Konjenital hipotiroidizm. J Curr Pediatr 2007;5:70-6.
13. Murray MA. Primary TSH screen for congenital hypothyroidism. UTAH Department Of Health-Newborn Screening Program 2009;1:1-6.
14. Rastogi MV, LaFranchi SH. Congenital hypothyroidism. Orphanet J Rare Dis 2010;5:17.
15. Morning Report. Congenital hypothyroidism. 2006, April. <http://pediatrics.uchicago.edu/chiefs/documents/congenitalhypothyroidism.pdf> adresinden 31/05/2015 tarihinde erişilmiştir.
16. Australasian Paediatric Endocrine Group. Guidelines for Management of Congenital Hypothyroidism.<http://www.apeg.org.au/Portals/0/documents/guidelines%20for%20management%20of%20congenital%20hypothyroidism.pdf> adresinden 31/05/2015 tarihinde erişilmiştir.
17. American Academy of Pediatrics, Rose SR; Section on Endocrinology and Committee on Genetics, et al. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. Pediatrics 2006;117:2290-303.
18. Tanyalçın Tıp Laboratuvarı. Biotinidaz eksikliği. 2008. <http://www.tanyalcin.com/Data/Bilgilendirme/AileBiotinidaz.pdf> adresinden 31/05/2015 tarihinde erişilmiştir.
19. Ontario. Biotinidase deficiency. Newborn Screening Program. 2006, January. http://www.newbornscreening.on.ca/data/1/rec_docs/525_fs_biot.pdf adresinden 31/05/2015 tarihinde erişilmiştir.
20. The Patient Education Institute. Biotinidase deficiency. <http://www.kaahe.org/health/en/ArabicSampleModules/modules/peditrcs/pd0401a1/pd040102/pd040102.pdf> adresinden 31/05/2015 tarihinde erişilmiştir.
21. Thapar R, Venkatnarayan K. A case of biotinidase deficiency presenting as quadriparesis. Indian Journal of Clinical Practice 2013;24:680-3.
22. İşcan A, Altıntaş İ, Taşlı MM, Karazeybek AH. Biotinidaz eksikliği: Olgu sunumu. Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 2004;1:45-7.
23. Afroze B, Wasay M. Biotinidase deficiency in Pakistani children; what needs to be known and done. J Pak Med Assoc 2012;62:312-3.
24. Törüner EK, Büyükgönceç L. Solunum sistemi sorunu olan çocuk: kistik fibrozis. Göktuğ Yayıncılık 2012:627-36.
25. Uslu HS, Zübarioğlu AU, Bülbül A. Neonatoloji perspektifinden selektif metabolik tarama testleri. JAREM 2015;5:39-46.
26. Uyan, ZS. Kistik fibrozis. Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı. <http://file.lookus.net/TGHYK/tghyk.32.pdf> adresinden 07/05/2015 tarihinde erişilmiştir.
27. Cystic Fibrosis Canada. The facts about cystic fibrosis. 2014.
28. National Institutes of Health National Heart, Lung, and Blood Institute. Cystic Fibrosis. NIH Publication 1995:95-3650.
29. Büyük ET. Annelerin bebeklerine yapılan topuk kanı alma işlemi hakkındaki bilgileri. Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi 2014;3:883-91.
30. Tluczek A, Orland KM, Nick SW, Brown RL. Newborn screening: an appeal for improved parent education. J Perinat Neonatal Nurs 2009;23:326-34.
31. Beydağ KD. Doğum sonu dönemde anneliğe uyum ve hemşirenin rolü. TSK Koruyucu Hekimlik Bülteni 2007;6:479-84.
32. Gürel SA, Gürel H, Balcan E. Doğum öncesi bakım esnasında gebelik, doğum ve doğum sonu döneme ilişkin bilgi edinme durumu. Perinatoloji Dergisi 2006:14.