

### **Tedavi neleri içerir?**

Bu hastalıkların tedavisinde en önemli konu beslenmedir ve her sağlık durumu ile için özel bir diyet tasarlanmıştır. Sık görülen çocukluk hastalıklarında anne-babalara ek tavsiyeler verilir, nadir durumlarda hastanın hastaneye yatırılması

### **Önceki çocuklar etkilenir mi?**

Bu sorunlar "genetik" (kalıtsal) oldukları için aynı anne-babanın daha önceki çocuklarını ve gelecekte sahip olacakları çocuklarını etkileyebilir. Pozitif bir sonuç alınırsa, önceki çocuklar da muayene edilir ve olası hamilelikle ilgili tavsiyeler yapılır.

### **Testin herhangi bir riski var mı?**

Yeniden bir kan örneği alınması gerekmez ve tek sorun, testin yanlış pozitif sonuç vermesi durumunda yaşanabilecek endişedir. Hem bu sağlık durumu hem de yanlış pozitif sonuç çıkması çok nadir görülür, bu nedenle tarama yapılan 750.000 dosyanın yaklaşık 28 gerçek pozitif ve 42 yanlış pozitif sonuç vermesini bekliyoruz. Yanlış pozitif sonuç çıkma şansı 20.000'de 1'dir.

### **Vakalar gözden kaçabilir mi?**

Evet, bu tarama programı, bu durumun var olduğu bebeklerin büyük çoğunluğunu belirleyecektir, ancak bu durumun var olduğu bir bebeğin pozitif sonuç vermemesi de mümkün olabilir.

### **Bu bir "Araştırma" mı?**

Hayır, benzer tarama programları çoktan beri ABD'de ve Avrupa'daki birçok ülkede yapılmaktadır. Bu değerlendirme, yeni araştırma sorularına yanıtlamayacaktır; ancak testlerin Birleşik Krallıkta uygulanma şeklini irdeleyerek, en elverişli hale getirilmesini sağlayacaktır. Pozitif sonuç veren az sayıdaki vakada anne-babalardan, tedaviyi

geliştirmek ve taramanı değerlendirmeye yönelik bir araştırma çalışmasına katılmaları istenecektir.

### **Pilot çalışma sonunda ne olacak?**

Yeni doğmuş bebeklerin bu beş sorunla ilgili tarama, Mart 2014'te sona erecektir. Bir rapor hazırlanacak ve bu verilere dayanarak bir maliyet etkinliği çalışması yapılacaktır. Bu temelde Ulusal Tarama Komitesi (UKNSC-*National Screening Committee*), Sağlık Bakanlığı'na yeni doğmuş bebeklerde bu sorunla ilgili tarama yapılmasını tavsiye edip etmeyeceğine karar verecektir.

### **Test sonuçları normal çıkarsa anne-babalar her şeyin yolunda olduğunu nasıl öğrenecek?**

Anne-babalara bebeklerinin PKU (*Fenilketonüri*), CF (*Kistik Fibrozis*), CHT (*Konjenital Hipotiroidizm*), SKD (*Orak Hücre Anemisi*) ve MCADD (*Orta Zincir Asil Koenzim-A Dehidrogenaz Eksikliği*) tarama sonuçları bazı bölgelerde posta ile gönderilen ya da sağlık ziyaretçisinin elden verdiği "kuşku yok" mektubuyla öğrenirler. Pilot çalışmanın bir parçası olarak taranan diğer tıbbi durumlarla ilgili sonuçlar da normale yine aynı mektup yolları, ancak burada diğer beş durumun isimleri ayrı ayrı verilmez.

### **Anne-babalar bebeklerine bu testin uygulanmasını reddedebilirler mi?**

Evet, anne-babalar isterlerse bu testi reddedebilir ve bu, Birleşik Krallık Yeni Doğmuş Bebekler Tarama Programı'nı oluşturan diğer sorunlarla ilgili taramalara katılımlarını etkilemez.

### **Ebeveynler ve sağlık uzmanları daha fazla bilgi alabilirler mi?**

Pilot çalışma ve kapsadığı sağlık sorunlarıyla ilgili ek bilgiyi aşağıdaki internet sayfasında bulabilirsiniz: [www.expandedscreening.org](http://www.expandedscreening.org)

## **Genişletilmiş Yeni Doğmuş Bebek Taraması**

### **Pilot Çalışma**

### **Anne-babalara ve sağlık uzmanlarına tavsiyeler**



**NHS**

**National Institute for Health Research**

2004 yılında başlayan bir çalışma, İngiltere'de Orta-Zincirli Asil Koenzim-A Dehidrogenaz Eksikliği (MCADD) taramasının uygulamaya konmasını başlatmıştır. Başlangıçtan beri yaklaşık 500 MCADD vakası tespit ve tedavi edilmiştir. O dönemde de, çok nadir görülen bu sorunların erken belirlenmesinin yararlı olacağı ve onların da aynı kan damlası örneği kullanılarak yapılan testlerle belirlenebileceği biliniyordu.

Ulusal Tarama Komitesi (NSC) ve Sağlık Teknolojileri Değerlendirme programı tarafından yapılan değerlendirme ve görüşmelerden sonra çok nadir görülen beş sağlık sorunu için de tarama yapılmasına karar verildi. ABD'de ve Avrupa'da uygulanan yeni doğmuş bebek tarama programları, bir süredir bu özgül sorunları kapsamaktaydı.

Taranan ek sağlık sorunları şunlardır:  
Akçaağaç Şurubu İdrar Hastalığı (MSUD)  
Homosistinüri, piridoksin tepkisiz, (Hcys)  
Glutarik Asidüri, tip 1 (GA1)  
Izovalerik Asidemi (IVA)  
Uzun-Zincirli Hidroksi-asil Koenzim-A Dehidrogenaz Eksikliği (LCHADD)

Bu sağlık sorunlarının varlığının belirlenmesi çocuklar ve aileleri için çok yararlı olmasına karşın, Birleşik Krallıkta yapılan testlerin sonucunda her yıl sadece 25 vaka, yani 30.000'de bir ya da tipik bir bölgesel tarama laboratuvarında yılda iki ya da üç vaka belirlenmesi beklenmektedir. Odak gruplarında yapılan çalışmalar [Health Expect](#)'de (12 Ağustos 2011, 10.1111/j.1369-7625) yayınlanmıştır ve kadınlar pilot bir değerlendirme çalışmasının yapılmasını ve isterlerse buna katılıp katılmamaya karar vermek istediklerini göstermiştir.

Onlar, nadir görülen sağlık sorunlarının hepsiyle ilgili ayrıntılı bilgi istemiyorlar. Onların bu yaklaşımı benimsendi ve bu broşürde verilen bilgilere ek olarak isteyen anne-babalar için çevrimiçi bilgi hazırlandı: [www.expandedscreening.org](http://www.expandedscreening.org). Bu yaklaşım diğer tarama programlarında başarıyla uygulandı.

Pilot çalışma 16 Temmuz 2012'de başlayacak ve 31 Mart 2014'e kadar altı bölgeye hizmet eden tarama laboratuvarında yapılacaktır: Leeds, Manchester, Sheffield, Birmingham, Londra (Guys) ve Londra (GOSH) Yeni Doğmuş Bebek Tarama Laboratuvarları. Anne-babalar izin verirse, bu süre içinde yaklaşık 750.000 bebek bu ek beş sorunla ilgili olarak taramadan geçecektir. Bu broşür, kan örneği alınması sırasında akla gelebilecek soruları yanıtlamaya yardımcı olmak üzere hazırlanmıştır. Lütfen aşağıdaki soru ve yanıtlara göz atın, size yardımcı dokunabilir:

### **Hangi tür ek sağlık sorunlarının taraması yapılmaktadır?**

Beş adet çok nadir görülen sağlık sorunu taranacaktır (bunların isimleri broşürün baş bölümünde yazılıdır). Bunlar ortalama 100.000 doğumda 1 ile 200.000 doğumda 1 arasındaki bir sıklıkla görülür. Hepsinin de erken belirlenmesi çok yararlıdır.

### **Bu sağlık sorunlarına yol açan nedir?**

Bunlar "genetik" (kalıtsal) sağlık sorunlarıdır; anne ve baba kendilerinde bir hastalık görülmediği halde, ellerinde olmadan bu sorunu çocuklarına geçirirler.

### **Bebeğe yapılan testi pozitif sonuç verirse ne olur?**

Bu sağlık sorunu ile ilgili testte pozitif sonuç çıkması son derece nadirdir. Böyle bir durumda, bebeğin sağlığına dikkat eden sağlık personeli anne-babaya telefon açar. Bebeğin durumunun daha ileri incelenmesi ve bazı testlerin yapılması için bir hastane randevusu yapılır. Bu testlerin sonuçları genellikle bir hafta içinde alınır ve bu sağlık sorununu olduğu kesinleşir ya da ilk sonuçların yanlış pozitif olduğu belirlenir. Ayrıca anne-babaya bebeklerine nasıl bakmaları ve beslemeleri gerektiği konularında özel tavsiyeler verilir. Ender durumlarda bebeğin kısa bir süre hastanede kalması gerekebilir.

### **Tedavi ne derece etkilidir ve bu sorunlar belirlenmezse olur?**

Bu sağlık sorunları tedavi edilmezse ciddi sonuçlar doğurabilir ve bebek doğumda ne kadar iyi görünüyorsa olsun hastalanabilir. Hastalık bazı durumlarda hemen, bazı durumlarda da bir, iki yıl sonra ortaya çıkabilir.

Tedaviye erken başlanması, geç başlayan tedaviden çok daha etkilidir. Genel olarak, test yapılarak bu sorunun varlığı belirlenmiş bir bebeğin ileriki dönemde sağlığının iyileşecektir, ancak nadir durumlarda bu bile etkisiz kalabilir. Bu sorun tedavi edilmezse ciddi sonuçlar ortaya çıkabilir, ağır zekâ geriliğine ya da ölüme yol açabilir.