



HALK SAęLIęI UZMANLARI DERNEęİ

İKİ DAMLA TOPUK KANI İLE BİNLERCE HAYAT KURTARIN

23.08.2024

Ülkemizde 25.12.2006 tarihinde tüm yenidoęanların, fenil ketonüri (FKU) ve konjenital hipotroidi (KHT) yönünden taranması amacıyla Yenidoęan Tarama Programı başlatılmıştır. 2008 yılında biyotinidaz eksikliği (BE), 2015 yılında kistik fibrozis (KF), 2017 yılında pilot uygulama olarak başlayan 2022 yılında ülke genelini kapsayan konjenital adrenal hiperplazi (KAH), yine 2022 yılında spinal müsküler atrofi (SMA) hastalıkları tarama programına dahil edilmiştir.

Doęan her bebekten doğumu takiben oral beslenmenin ardından 48 saat içinde ilk topuk kanı örneęi alınır ve FKU, BE ve SMA çalışılır, ikinci topuk kanı örneęi aile hekimliği birimlerinde, doğumdan sonraki ilk hafta içerisinde alınır, KHT, KAH, KF taranır ve FKU için tekrar analiz yapılır.

Fenil ketonüri, kalıtsal metabolik bir hastalıktır, erken saptanıp tedavi edilmezse mental retardasyona (zihinsel gerilięe) neden olur. Ancak hastalığın erken tanısı ve uygun diyet tedavisi ile zihinsel gerilik önlenir. Ülkemiz fenil ketonürinin en sık görüldüğü ülkelerden biridir. Türkiye'de FKU prevalansının her yüzbin kişide 17 ve insidansının her 3500-4000 canlı doğumda 1 olduęu bildirilmiştir, her 100 kişiden 4'ünün FKU taşıyıcısı olduęu bilinmektedir.

Konjenital hipotiroidi, yenidoęan döneminde en sık karşılaşılan endokrinolojik sorundur. Prevalans, ırk ve etnik yapıya göre deęişmekle birlikte dünya genelinde 3500-4000 canlı doğumda 1 gözlenmektedir. Ülkemiz, KHT'nin en sık görüldüğü ülkelerden birisidir. Erken tanı konulup tedavi edilmeyen vakalarda ciddi mental retardasyona neden olmaktadır. Yenidoęan döneminde hastalığın herhangi bir bulgu vermemesi taramanın önemini daha da artırmaktadır.

Biyotinidaz eksikliği, vücutta bir B vitamini olan biyotinin kullanımını etkiler. Yapılan çalışmalarda ülkemizde yaklaşık her 10.000 canlı doğumda 1 gözlendięi saptanmıştır. Biyotinidaz eksikliği tedavi edilmezse bebekte kas zayıflığı, işitme kaybı, görme problemleri, saç dökülmesi, deri döküntüleri, nöbet, gelişme gerilięi gibi problemlere neden olur. Erken dönemde başlanan düzenli biyotin tedavisi ile bebeklerde saęlık sorunlarının neredeyse tamamının önüne geçilmektedir.

Kistik fibrozis, salgı bezlerini etkileyerek solunum ve sindirim sistemi patolojilerine neden olan genetik bir hastalıktır. Erken tanı alan KF hastaları uygun diyet, ilaçlar ve fizyoterapi ile daha saęlıklı ve uzun yaşayabilmektedir. KF her 2500 canlı doğumda 1 görülmektedir, her 25 kişiden biri ise taşıyıcıdır.

Konjenital adrenal hiperplazi, genetik bir hastalıktır, hastaların %90'dan fazlasında 21-Hidroksilaz enzim eksikliği nedeniyle kortizol üretim kusuru bulunmaktadır. Kortizol eksikliği yanında aldosteron eksikliği nedeniyle ağır tuz kaybı oluşun bebeklerde hiponatremi (sodyum düşüklüğü), hiperkalemi (potasyum yükseklilięi) ve hipoglisemi (kan şekeri düşüklüğü) nedeniyle ölümler görülebilmektedir. Dünyada her 5000-20000 canlı doğumda bir görülmektedir fakat ülkemizde akraba evlilięinin sık olması, hastalık prevalansının artmasına

HALK SAęLIęI UZMANLARI DERNEęİ

Korkut Reis Mah. İlkiz Sok. Aksoy İş Merkezi No:17/2 Çankaya/ANKARA

Tel: 0 555 9920332

www.hasuder.org genelsekreterhasuder@gmail.com



HALK SAęLIęI UZMANLARI DERNEęİ

neden olmaktadır. Ülkemizde yapılan alıřmalarda yaklaşık olarak her 8000 canlı doğumda bir gözleendięi saptanmıřtır.

SMA, ilerleyici, kalıtsal nöromüsküler bir hastalıktır, çocuklarda en sık görülen nörodejeneratif bozukluktur, istemli kasların güçsüzlüęüne ve kaybına yol açar. Türkiye’de yaklaşık 3000-3300 SMA hastası olduęu, bu sayıya her yıl 180-200 kadar ağır formda yeni SMA hastasının eklendięi tahmin edilmektedir. Hastalıęın dört tipi bulunur, en sık görüleni SMA Tip 1’dir. SMA Tip 1, ciddi solunum yetmezlięi ile seyreden en ağır klinik formdur. Doğumda ya da yařamın ilk aylarında ortaya çıkar ve birkaç yıl içerisinde SMA Tip 1 hastalarının ağır solunum yetmezlięi nedeniyle yařamları sonlanır. Erken tanı hastalıęın kontrol altına alınmasını saęlayarak yařam kalitesini artırmaktadır.

Ülkemizde akraba evlilięinin yüksek olması, ailesel geiři ve genetik nedenlerle Yenidoęan Tarama Programı kapsamındaki hastalıkların görülme sıklıęını artırmaktadır. 2023 yılında yaklaşık bir milyon canlı doğumun gerekleřięi ülkemizde hastalıkların görülme sıklıklarına göre hesaplandığında 1000-1200 bebekte program kapsamında taranan hastalıklardan birinin saptandıęı tahmin edilmektedir. Yařamın ilk haftasında alınan iki damla topuk kanı ile sayılan hastalıkların erken dönemde tanı alması ve uygun tedavisinin saęlanması vasıtasıyla binlerce bebekte büyüme-geliřme gerilięinin, zeka gerilięinin, sistemik hastalıkların ve ölümlerin önüne geilmekte, yařam kaliteleri artmaktadır.

Saęlık Bakanlıęınca ülkemizde doğan her bebeęe yapılan yenidoęan tarama testleri hakkında bilirkiři tarafından yapılmayan deęerlendirme sonucunda, kamuoyunda oluřan Topuk Kanı Tarama Testi Uygulamasının hukuka aykırı olduęu düşüncesi ile birlikte bu yönde verilen kararların tıbbi açıdan kesinlikle doęru olmadıęını paylařmak isteriz.

Kamuoyuna saygı ile duyururuz.

Kaynaka:

- Türkiye Halk Saęlıęı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü, Nadir Hastalıklar Raporu, 2019
- T.C. Saęlık Bakanlıęı Ana Çocuk Saęlıęı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüęü Neonatal Tarama Programı Genelgesi, 2006
- T.C. Saęlık Bakanlıęı, Halk Saęlıęı Genel Müdürlüęü, Çocuk ve Ergen Saęlıęı Dairesi Başkanlıęı, İnternet Sayfası, Eriřim Tarihi: 22.08.2024
- Güran, Tülay ve ark. “Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in Turkey: A Pilot Study with 38,935 Infants.” *Journal of clinical research in pediatric endocrinology* vol. 11,1 (2019): 13-23. doi:10.4274/jcrpe.galenos.2018.2018.0117
- Baykal, T et al. “Incidence of biotinidase deficiency in Turkish newborns.” *Acta paediatrica (Oslo, Norway : 1992)* vol. 87,10 (1998): 1102-3. doi:10.1080/080352598750031518