



## Elterninformation zum Neugeborenen-Screening (*türkisch*)

Irsi hastalıklara erken teshis koyabilme; Veliler için bilgiler

### Sevgili veliler ve aile fertleri

Tüm güzellikler dünyaya yeni gelen bebekleri, velilerini ve aile fertlerini bulsun. Sizlerle birlikte bizimde temennimiz çocukların gelişimlerinin iyi ve sağlıklı olması.

Maalesef yeni doğmuş bebeklerde bazı hastalıklar görülebiliyor. Onların sorunsuz gelişebilmeleri için doğum anından itibaren tıbbi müdahaleye, ilaçlara veya belirli mamalara ihtiyaçları vardır. Irsi olup da çocuklarda görülebilen bazı zihinsel, fiziksel veya baska türlü hastalık belirtileri, belirli çok basit müdahalelerle önenebilir. Bunun için ilk günlerde bazı testler yapılır: bunların arasında en önemlisi "Neugeborenencreening" diye isimlendirilen kan tahlilleridir.

### "Neugeborenencreening" in amacı bebeginizin sağlığını korumak

Bilhassa metabolizmayla ilgili olan hastalıklar doğumdan sonra ilk günlerde tıbbi müdahale gerektirebilir. İlk etapta çocukların gelişmesi ve tavırları normal gibi görünse de müdahale gereklidir. Bazı hastalıkların normal kan tahlilleriyle fark edilmesi imkansız olduğundan, bu ayrıntılı tahlillerin farklı bir laboratuarda yapılması ön görülüyor. Bu sayede mesela eksik olan bir hormon veya vitamin vakit kaybetmeden verilebilir veya belirli bir diet veya farklı bir tıbbi müdahale vasıtasıyla bazı hastalıkların sağlığa zarar vermesi önenebilir. Yüksek oranda bu şekilde çocukların normal gelişmesi sağlanıyor.

### Kan tahlilleri

Bu tahlil için cocugunuzdan alınan birkaç damla kan emen bir kagıda damlatılıp daha sonra bahsettiğimiz özel laboratuara gönderiliyor.

Doktorların ve sağlık sigortalarının birlikte oluşturduğu federal komitenin ve uzman komitelerin direktiflerine uygun olarak kandaki hormon bozuklukları (Hipotireoidizm, Adrenogenital sendrom), Laktoz sindirim bozuklukları (Galaktozemi), Biotinidaz eksikliği (vitamin H sindirim bozukluğu), ve birçok aminoasit, protein ve yağ sindirim bozuklukları (Fenilketonüri, MCAD- eksikliği gibi) araştırılıyor. Buna ilave olarak sizleri, "Tandem-Massenspektro-metrie" diye isimlendirilen aynı metotla bulabileceğimiz, diğer sindirim bozuklukları hakkında bilgilendireceğiz. Artı olarak ilaç sindirimde bazı bozukluklara yol açabilen Favizm hastalığını ve Kistik Fibrosisi araştırabiliyoruz.

Laboratuvarın araştırma metodları sürekli olarak geliştiriliyor ve ulusal ve uluslararası kalite kontrolü altında bulunmaktadır.

Cocu kez sadece bir defa kan alma yeterli. Tahliller için gerekli olan kanın bebek dünyaya geldikten sonra 36nci- 72nci saatin arasında alınması gerekiyor. Sayet cocugunuz 36nci saatten önce hastaneden çıkarsa, direktifler bir tahlilin hastanede ve ikinci bir tahlilin daha sonra (mesela ebe veya çocuk doktoru tarafından) yapılmasını gerektiriyor, çünkü bazı hastalıklar daha sonraki zamanda ortaya çıkabiliyor (mesela yeterli miktarda gıda verilmesiyle birlikte).

Bazen de tahlillerin kontrol edilmesi gerektiğinden ikinci bir kez kan alınması gerekebilir. Bu asamada tahlillerin tekrarlanması cocugunuzun hasta olmasını gerektirmez. Henüz cocugun metabolizması anne karninin dışındaki hayata yeterli uyum sağlayamamış olabilir.

### Yüksek oranda tahliller normal sonuçlar veriyor

Böyle olduğu için çok az sayıda müdahaleye gerek vardır. Bilinmesi gereken başka birsey bazı irsi bozuklukların screeningde bulunamamasıdır. İlerleyen zamanda çocukta ortaya çıkabilecek belirtilerde tıbbi müdahaleye illa gerek vardır.

### Peki tahliller bir hastalıkla sonuçlanırsa

Cocu kez çocuklara yardım edilebilir. İlk etapta cocugun bir çocuk doktoru tarafından veya iyi bir çocuk kliniginde detaylı muayene edilmesi gereklidir. Bu asamada cocu kez tekrar kan ve idrar tahlilleri yapılıyor.

Gerçekten irsi bir sağlık sorunu varsa, o takdirde ilgilenen doktorlar hangi tedavinin gerekli olduğunu size anlatacaklardır. Kimi zaman ilaç kullanımı yeterliyken, kimi zaman da belirli bir diet uygulamaları sağlıklı gelişmeleri için gerekli olacaktır.

### Laboratuvar tahlillerinin sonuçları kime gönderiliyor

Tahlil sonuçları son derece gizli tutulur. Hipokrat yemini dahilinde sir verilmaz ve tahlil sonuçları gönderene (bunlar doğum klinigi, çocuk klinigi, ebeniz veya doktorunuz olabilir) posta yoluyla gönderilir.

Bu şekilde kanın laboratuara tahlil için ulaşması veya gönderenin tahlil sonuçlarını alıp almadığı da anlaşılabılır.

### Screening başarılı tetkit demektir

İlk screening tahlilleri 1964 de yapılmıştır. Bu laboratuvar tahlilleri o zamandan beri birçok cocuga başarılı erken tedaviyi sağlamıştır. Uzmanların görüşüne göre "Neugeborenencreening" oldukça önemlidir. Bu acıdan siz yeni doğan bütün bebeklerde uygulanmasına yardımcı olmalısınız. Cocugunuzun en bastan detaylı bir şekilde

muayene olmasını sağlamanız, onun için en sağlıklı olacaktır.

### Masraflar

Doktorların ve sağlık sigortalarının birlikte oluşturduğu federal komitenin çocuk direktiflerine göre yeni doğan bebekler için genişletilmiş olarak yapılan screening tahlillerinin masraflarını 01.04.2005 tarihi itibarıyla devlet sağlık sigortaları karşılıyor. Cocugu için özel sigortası olanlardan tahliller için doktorların fiyat listelerine göre hesap kesiliyor. Genelde sigortalar bunun bir kısmını sonradan iade ediyor. Masraflarla ilgili bilgi edinmek istediğinizde laboratuvarımızla irtibata geçebilirsiniz.

### Uyarı:

Yukarıda belirttiğimiz hastalıkların tümünde tedavi zamanında baslatılsada hastalığın seyrini tamamiyle önleyemeyebilir. Vaktinde uygulanan tedavi hasta cocugun normal gelişmesini yüksek oranda sağlar.

Yeni doğan "Neugeborenencreening" taraması yapılacak olan, İsim: \_\_\_\_\_ Doğum tarihi: \_\_\_\_\_ Yeni doğan "Neugeborenencreening" taraması hakkında bilgilendirildim. Aydınlatma, \_\_\_\_\_

aracılığıyla/ tarafından yapıldı.

Karar vermek için yeterli süre vardı.

"Irsi hastalıklara erken teshis koyabilme" başlıklı aydınlatılmış onam formunu okudum (yandaki metin).

Formda tarif edilen tüm test ve prosedürler hakkında soru sormak için fırsatım oldu.

Ebeveyn bilgilendirme formunun bir kopyası tarafıma verildi. Yeni doğan "Neugeborenencreening" taraması belirtilen şekilde yapılacak. Yeni doğan "Neugeborenencreening" taraması uygulamasından istediğim zaman vazgeçebilirim. Bu durumda belirtilen uygulama ve araştırmalar iptal edilecek veya değerlendirilmeyecektir.

Yeni doğan "Neugeborenencreening" taramasını reddetmemin, çocuğumda olabilecek hastalığın/hastalıkların daha geç dönemde tanı ve tedavisine sebebiyet vereceğini ve oluşabilecek hayati riskin farkında olduğumun bilincindeyim.

Tarih ve Ebeyn İmzası



## Elterninformation zum Mukoviszidose-Screening (*türkisch*)

### Mukovisidoz Taraması Hakkında Ebeveyn Bilgilendirmesi

Mukovisidoz / Kistik Fibroz (KF) hastalığının erken tanısı

#### Sevgili Ebeveynler,

Çocuğunuz için genişletilmiş yenidoğan taraması ile birlikte genetik tanı yasalarındaki özel düzenlemelere tabi olarak, Mukovisidoz taraması yapmayı teklif ediyoruz. Aşağıdaki bilgiler hekiminizle yapacağınız bilgilendirme konuşması öncesinde size yardımcı olacaktır.

#### Mukovisidoz hastalığı nedir?

Mukovisidoz (Kistik Fibroz (KF) olarak da adlandırılan) 3.300 çocuktan birinde görülen kalıtsal bir hastalıktır. Bir gen değişimi salgı bezlerindeki tuz değiş tokuşunda bozukluk oluşmasına neden olur. Bu durum nefes yolları ve diğer organlarda koyu kıvamda balgam/ mukus oluşmasına ve bu nedenle de sürekli iltihaplanmaya yol açar. Hastalık belirtilerinin şiddeti değişik gen değişimlerine/mutasyonlarına göre farklılık gösterebilir. Genellikle pankreas organının işlevleri azalır. Bu nedenle bu çocuklarda sıklıkla tartıda ve büyümede azalma görülür. Ağır vakalarda, şiddetli ve tekrarlayan pnömoni/zatürre nöbetleri sonucu akciğer fonksiyonları ileri derecede bozulabilir.

#### Mukovisidoz hastalığı nasıl tedavi edilebilir?

Mukovisidoz hastalığı için günümüzde halen tam şifa sağlayıcı bir tedavi bulunmamaktadır. Yine de hastalık belirtilerinin farklı tedavi seçenekleri ile azaltılması ile yaşam beklentisi artırılabilir. Mukovisidoz tedavisinde inhalasyonlar/ nefes egzersizleri, fizyoterapi, kaloriden zengin beslenme ve ilaçlardan yararlanılmaktadır. Bu nedenle uzman kurumlarda yapılan düzenli kontrol muayeneleri, hastalık belirtilerine erken ve doğru zamanda müdahale için oldukça anlamlıdır.

#### Mukovisidoz taraması neden önemlidir?

Mukovisidoz hastalığının taraması erken tanı sağlar. Erken başlayan müdahaleler sayesinde bu hastalığa sahip çocuğun vücut gelişimi iyileştirilebilir. Böylece bu hastalarda daha uzun ve daha sağlıklı yaşam şansı artar.

#### Mukovisidoz taraması nasıl yapılır?

Genellikle ek bir kan numunesi alınmasına gerek yoktur; genişletilmiş genel tarama için zaten yeni doğandan alınan kan örneği yeterlidir. Laboratuarda öncelikle İmmün Reaktif Tripsin (IRT) değeri belirlenir. Yüksek değer saptanırsa, aynı kan örneğinde ikinci bir parametre olan Pankreatit ilişkili Protein (PAP)' e bakılır. Eğer bu ikinci değer de yüksek saptanırsa, Mukovisidoz'da en sık görülen 31 gen mutasyonunu araştırmak amacıyla bir

DNA testi (genetik inceleme) yapılır. Eğer bir veya iki gen değişikliği saptanırsa, yapılmış olan tarama testi kontrole ihtiyacı vardır; şayet ilk test değeri (IRT) zaten aşırı yüksek çıkarsa, diğer testlerin yapılmasına gerek kalmaksızın, tarama testi kontrol edilmelidir. Bu test aşamalarının kombinasyonları doğruluk ve güvenilirlik açısından en iyi sonuçları elde etmemizi sağlar. Mukovisidozlu bir çocukta, çok nadir olsa da, hastalık bu erken tanı yöntemleriyle saptanamayabilir. Genetik tanı yasalarına göre Mukovisidoz taraması öncesinde bir hekim tarafından bilgilendirilme gerekliliği bulunmaktadır. Eğer doğum bir ebe tarafından gerçekleştirilmişse, Mukovisidoz tarama muayenesi hekim tarafından bebek dört haftalığa kadar yapılabilir, mesela U2'de. Bu amaçla ek bir kan örneği almak gerekecektir. Mukovisidoz taramasının aksine, genişletilmiş yenidoğan taramasının ilk 72 saat içinde yapılması gerekmektedir. Bu genişletilmiş taramada test edilen bir çok hastalık ilk 72 saat içinde tedavisine başlanması için önemlidir.

#### Tarama sonuçlarından nasıl haberdar edileceksiniz ve daha sonra ne olacak?

Laboratuvar, kan örneği göndericisine bulguların normal olup olmadığını 14 gün için de bildirecektir. Normal sonuç çıkması durumunda sadece isteğinizi açıkça belirtmeniz üzerine testi gönderen tarafından size bildirilecektir.

Kontrol gerektiren bir sonuç bulunduğunda, sizinle irtibata geçilecek ve Mukovisidoz konusunda uzman bir merkeze yönlendirileceksiniz. Kontrol gerektiren sonuç, çocuğunuzda Mukovisidoz hastalığının kesin mevcut olduğu anlamına gelmemektedir. Kontrol gerektiren sonuç saptanan beş çocuktan sadece birinde gerçekten Mukovisidoz hastalığı mevcuttur. Mukovisidoz konusunda uzman merkezdekiler, emin olmak için öncelikle doğrulama testi olan ve genellikle yapılan ter testi uygulayacak ve geriye kalan her şeyi sizinle ayrıntılı bir şekilde görüşeceklerdir. Sonuçlar araştırmanın hemen ardından sizinle paylaşılacak olup daha fazla araştırma gerekebilecektir.

#### Çocuğunuz için siz karar verin!

Çocuğunuz için Mukovisidoz taramasına katılıp katılmamakta özgürsünüz. Araştırmanın sonuçları tıbbi gizlilik esasıyla sizin onayınız olmadan üçüncü şahıslarla paylaşılmayacaktır. Araştırmayı yürüten laboratuvar, sonuçlarındaki direkt açıklama gerektiren bulguları sizinle paylaşmakla sorumlu olan kişiye bildirecektir. Mukovisidoz taraması için verdiğiniz onamı iptal etme ve vazgeçme

hakkına her zaman sahipsiniz. Mukovisidoz için rutin taramaya izin verip vermeme kararınız, sağlam bilgilere dayanır olmalıdır. Aklınızdakileri doktorunuza sorma imkânına her zaman sahipsiniz. Onamınız sadece Mukovisidoz taraması yapılabilmesini ve bu konuya dayalı kişisel bilgilerin iletilmesini kapsar.

#### Tarama / Araştırmanın maliyeti

Yenidoğanlar için tarama araştırmaları sağlık sigortası tarafından ödenir. Özel servis hastaları ("başhekim"), ayaktan özel hastalar ve sigortasız hastalarda fatura, hekim ücret tarifesine (GOÄ) göre hesaplanır. Genellikle anlaşma kapsamınca maliyetlerin en azından bir kısmı, sigorta ve/ veya yardım kuruluşu tarafından karşılanır.

Mukovisidoz taraması yapılacak olan,

İsim: \_\_\_\_\_  
Doğum tarihi: \_\_\_\_\_  
Mukovisidoz taraması hakkında bilgilendirildim.

Aydınlatma,

aracılığıyla/ tarafından yapıldı.

Karar vermek için yeterli sürem vardı.

"Mukovisidoz Taraması Hakkında Ebeveyn Bilgilendirilmesi" başlıklı aydınlatılmış onam formunu okudum (yandaki metin). Formda tarif edilen tüm test ve prosedürler hakkında soru sormak için fırsatım oldu.

**Ebeveyn bilgilendirme formunun bir kopyası tarafıma verildi.** Mukovisidoz taraması, yenidoğan taraması ile birlikte standart olarak belirtilen şekilde yapılacak. Mukovisidoz Taraması uygulamasından **istediğim zaman vazgeçebilirim.** Bu durumda belirtilen uygulama ve araştırmalar iptal edilecek veya değerlendirilmeyecektir. **Mukovisidoz hastalığı taramasını reddetmemin, çocuğumda olabileceği bu hastalığın daha geç dönemde tanı ve tedavisine sebebiyet vereceğini biliyorum.**

Tarih ve Ebeveyn İmzası