

Yeni doğan taraması hakkında ebeveynlere yönelik bilgi

Doğuştan gelen sağlık bozukluklarının erken teşhisi

Sevgili Ebeveynler,

Çocuğunuzun doğumu vesilesiyle size ve çocuğunuza her şeyin gönlünüzce olmasını dileriz!

Doğumdan gelen hastalıkların teşhis edilmesi için, doğumdan sonraki ilk günlerde bazı özel tahliller sunulmaktadır. Yeni doğanlara, çoğu kalıtsal olan doğuştan gelen hastalıklara yönelik olarak *genişletilmiş yeni doğan taraması* yapılması, doğumdan sonraki 36 - 72 saat arasında uygulanması gereken anlamlı bir tahlildir.

Laboratuvar testleri, Gen Teşhisi Kanunu (Gendiagnostikgesetz - (GenDG)) hükümleri ve Hekimler ve Sağlık Sigortaları Müşterek Kurulunun (G-BA) "Çocuk Direktifleri" uyarınca uygulanır..

Bir tarama testinin sonucu, henüz bir hekim teşhisi değildir. Test sonuçları, ya tahlili yapılan ilgili bozukluğu büyük ölçüde ekarte edebilir ya da bir hastalık şüphesi olması halinde başka bir teşhis incelmesini gerektirebilir. Sadece "Çocuk direktifleri"nde tespit edilen belirli doğuştan gelen hastalıklar tarama kapsamındadır.

Önleyici tahlil için gerekli olan kan, doğumdan sonraki 2. - 3. günde (doğumdan sonraki 36. - 72 saat arası) alınmalıdır. Şayet çocuğunuz doğumdan sonra 36 saat dolmadan önce başka bir yere havale edilir veya klinikten taburcu edilirse, direktifler, bir ilk örneği ve daha sonra uygun zamanda bir ikinci kan örneği (mesela ebeveyn veya çocuk doktoru tarafından) gerektirir, zira bazı hastalıklar doğumdan sonraki ilk saatlerde kesin bir şekilde belirlenemez.

Ne aranır?

- **Adrenogenital Sendrom (AGS)**
Böbreküstü bezlerinin hormon bozukluğu; tuz kaybı krizinde ölümcül seyir mümkündür
- **Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD)**
Amino asit metabolizmasında bozukluk; ölümcül seyir mümkündür
- **Biyotinidaz eksikliği**
Biyotin vitamini metabolizma bozukluğu. Zihinsel özür, ölümcül seyir mümkündür
- **Karnitin Metabolizma Bozuklukları**
Yağ asitlerinin metabolizma bozukluğu. Metabolizma krizleri, koma; ölümcül seyir mümkündür
- **Galaktozemi**
Süt şekeri metabolizma bozukluğu. Körlük, bedensel ve zihinsel özür; ölümcül seyir mümkündür
- **Glutarik Asidüri Tip I (GA I)**
Amino asit metabolizmasında bozukluk. Kalıcı hareket bozuklukları, ani metabolizma krizleri
- **Hipotroidi**
Tiroid bezlerinin doğuştan az çalışması. Zihinsel ve bedensel gelişimin ağır hasar görmesi

- **Izovalerik Asidemi (IVA)**
Amino asit metabolizmasında bozukluk. Zihinsel özür, koma
- **LCHAD ve VLCAD eksikliği**
Uzun zincirli yağ asitlerinin metabolizma bozukluğu. Metabolizma krizleri, koma, kas ve kalp kası zayıflıkları; ölümcül seyir mümkündür
- **MCAD eksikliği**
Yağ asitlerinden enerji kazanma bozukluğu. Metabolizma krizleri, koma; ölümcül seyir mümkündür
- **Fenilketonüri (PKU/HPA)**
Fenilalanin amino asidi metabolizma bozukluğu. Spastik, kramp krizleri, zihinsel özür
- **Tirozinemi Tip I (Hepatorenal tirozinemi)**
Tirozin metabolizması tasfiye bozukluğu. Karaciğer fonksiyon bozukluğu, karaciğer kanseri, ikter (sarılık), kanamalar, anemi, ölüme kadar ağır seyir mümkündür
- **Ağır Kombine Bağışıklık Yetmezlikleri (SCID)**
Bağışıklık savunmasının tamamen yokluğu: bebeklik yaşında bile enfeksiyon komplikasyonlarıyla birlikte enfeksiyon hassasiyeti
- **Spinal Musküler Atrofi (SMA)**
Genetik bozukluk. Artan kas zayıflığı, motor beceride azalma, sınırlı akciğer fonksiyonu
- **Orak Hücreli Anemi (HbS)**
Alyuvarların hastalanması. Kansızlık (anemi), oksijen yetmezliği, kan damarlarının kapanması, ağrı, enfeksiyon, organlara hasar verme

Her 1000 çocuktan biri, bu hastalıklardan birine maruz kalmaktadır. Çocuklar, doğumdan kısa bir süre sonra muhtemelen bir belirti göstermeyecektir. Zamanında tedaviyle, hastalıklarının ağır sonuçlarından korunabilirler.

Önleyici tahlil bir hastalığa işaret ederse ne yapılır?

Öncelikle çocuğun çocuk doktorunda veya bir özel klinikte kapsamlı bir şekilde muayene edilmesi gerekmektedir. Burada sıkça ilave kan ve idrar tahlilleri yapılır.

Sayılan tüm metabolizma bozuklukları, endokrin bozukluklar ve bağışıklık bozuklukları, doğuştan gelmektedir ve bu sebeple tedavileri kısmen mümkün değildir. Ancak doğuştan gelen bu bozuklukların etkileri, erken tedaviyle engellenebilir veya en azından azaltılabilir. Tedavi, bir özel diyetten ve/veya mesela belirli ilaçların alınmasından ibarettir.

Laboratuvar tahlillerinin sonuçları kime verilir?

Tahlil sonuçları, çok gizlidir. Tahlilin sonucu, **hekim sır saklama yükümlülüğüne** tabidir ve onayınız olmaksızın üçüncü kişilere aktarılamaz. Tarama laboratuvarı, bulguları, örnekleri gönderene (mesela doğum kliniği, çocuk kliniği veya hekim muayenehanesi) iletir. Sizin

onayınızla çocuk doktorunuz da bulgunun bir kopyasını talep edebilir.

Kan örneklerinin kalaniyla ne yapılır?

Çocuğunuzun kan örneği olan filtre kağıdı, tahlillerden ya da duruma göre ilave tahlillerden sonra imha edilir.

Tahlil Masrafları

Yeni doğanlar için tarama tahlilleri, kanuni sağlık sigortalarının hizmetidir. Özel hizmetli ("baş hekim tedavisi") klinik hastaları, ayakta özel hastalar ve masrafları kendileri ödeyenlere, Hekim Ücret Tarifesine (GOÄ) göre, münferit pozisyonlar için bir fatura verilir. Masraflar, çoğu zaman sigortalar ve/veya yardım yerleri tarafından sigorta tarifesine göre en azından kısmen iade edilir.

Yeni doğan taraması, kistik fibrozis taraması ve diğer hedef hastalık taramalarının uygulanması hakkında (Araştırma)
Aşağıdaki kişi için (Lütfen uygun olmayı için):

İsim: _____

Doğum tarihi: _____

Tahliller konusunda aydınlatıldım ve düşünmek için yeteri kadar zamanım vardı.

"Yeni doğan ve kistik fibrozis taraması hakkında ebeveynler için bilgileri" okudum (arka sayfada yandaki metin). Orada açıklanan tahliller ve yöntemler hakkında soru sorma imkanına sahiptim.

Ebeveyn bilgilerinin bir kopyasını aldım. Tahlilin uygulanmasını **her zaman iptal edebilirim**. Bu durumda tahlillere devam edilmez.

Bir hastalık şüphesi olması halinde uzman bir kurumun benimle doğrudan iletişime geçmesini kabul ediyorum. Kişisel bilgilerin bunun için gerekli olan aktarımını onaylıyorum. Dikkat çekici bir bulgunun mevcut olması halinde ilave tahlillerin sonuçlarının tarama laboratuvarına iletilmesini kabul ediyorum.

Yeni doğan taramasını reddetmem halinde, muhtemelen mevcut olan bir hastalığın ancak daha sonra teşhis ve tedavi edilebileceğinin bilincindeyim.

Tarih, Velayet sahibinin/sahiplerinin imzası/imzaları

Hekim bilgilendirmesini yapan:

Kistik fibrozis taraması hakkında ebeveynlere yönelik bilgi

Kistik fibrozis / Cystischen Fibrose (CF) erken teşhisi

Sevgili Ebeveynler,

genişletilmiş yeni doğan taramasıyla aynı anada size, çocuğunuzda kistik fibrozis için bir erken teşhis tahlili sunulmaktadır.

Kistik fibrozis nedir?

Kistik fibrozis (Cystische Fibrose (CF) olarak da adlandırılmaktadır), yaklaşık 3300 çocuktan birinin maruz kaldığı kalıtsal bir hastalıktır. Bir gen değişikliği, bez hücrelerindeki tuz değişiminde bozukluğa sebep olmaktadır. Bu ise sürekli iltihaplanan nefes yollarında ve diğer organlardaki yapışkan balgamın sebebidir. Çoğu zaman pankreasın fonksiyonu sınırlandırılmaktadır. Böylece bu hastalığa maruz kalan çocuklar sıkça zayıftır ve az büyürler. Tekrarlanan ağır akciğer iltihabı sonucunda hastalığın kötü seyretmesi halinde, akciğer fonksiyonu önemli ölçüde etkilenebilir.

Kistik fibrozis nasıl tedavi edilebilir?

Öncelikle kistik fibroziste iyileştiren bir tedavi yoktur. Ancak hastalık belirtileri, değişik tedavi yaklaşımlarıyla iyileştirilebilir veya azaltılabilir ki kistik fibrozis hastalarının yaşam beklentisi sürekli artmıştır. Kistik fibrozisin tedavisi; inhalasyon, fizyoterapi, kalori açısından zengin bir beslenme ve ilaçlardan oluşmaktadır. Ayrıca uzmanlaşmış kistik fibrozis kurumlarının refakati, hastalıklı değişikliklerin zamanında tedavi edilmesi için anlamlıdır.

Kistik fibrozis için toplu tarama neden anlamlıdır?

Erken teşhis ve tedaviye zamanında başlamayla, hastalığa maruz kalan çocukların bedensel gelişimi iyileştirilebilir. Böylece daha uzun ve daha sağlıklı bir hayat şansı artmaktadır.

Kistik fibrozis taraması nasıl uygulanır?

Kistik fibrozis taraması için esas olarak ilave bir kan alınması gerekli değildir. Yaklaşık 1000 tahlilden

birinde aynı zamanda moleküler biyolojik inceleme de yapılmaktadır.

Bu sebeple kistik fibrozis taramasından önce, kanuni direktifler doğrultusunda hekim tarafından aydınlatma gereklidir. Eğer doğum ebe tarafından gerçekleştirildiyse, kistik fibrozis taraması U3 önleyici muayenesine kadar bir çocuk doktorunda telafi edilebilir.

Tarama sonucu hakkında nasıl bilgilendirilirsiniz ve daha sonra ne yapılır?

Laboratuvar, kan örneğini gönderene 14 gün içinde sonucu bildirir. Sonucun normal olması durumunda, sadece gönderenden kesin talep etmeniz halinde bilgilendirilirsiniz. Dikkat çekici bir sonuçta, uzman bir kurum veya kan örneğini gönderen tarafından doğrudan bilgilendirilirsiniz ve diğer tedbirler sizinle konuşulur.

Tahlil Masrafları

Yeni doğan taraması gibi. Bak. arka sayfa.

Diğer hedef hastalıklar hakkında ebeveynlere yönelik bilgi (Araştırma)

Bu araştırmaya katılım gönüllülük esasına dayanmaktadır. Onayınız, herhangi bir sebep göstermeksizin ve sizin veya çocuğunuz için bir dezavantaj doğurmaksızın her zaman iptal edilebilir. Lütfen bunu laboratuvara yazılı olarak beyan edin. Katılımınızla, elde edilen verilerin bilimsel amaçlara yönelik değerlendirilmesini onaylırsınız.

Karnitin Transporter Bozukluğu

Yavaş ilerleyen kalp kası zayıflığı ve kas zayıflığı ile karnitin alımı bozukluğu, hipoglisemi, karaciğer yetmezliği. Tedavi: Karnitin verme

Sirtülinemi

Protein absorbe bozukluğu, kramp krizleri, emme/içme zayıflığı, hayati tehlikeli krizler(koma). Tedavi: düşük proteinli diyet, ilaçlar

3-Hidroksi-3-Metil Glutaril Koenzim-A Liyaz Eksikliği

Enerji tedarikçisi olarak ketonların oluşum bozukluğu, emme/içme zayıflığı, kusma, hipoglisemi, kanın fazla asitlenmesi, bilinç kaybı, hayati tehlikeli koma. Tedavi: Katabolik (açlık) aşamalarının önlenmesi

Propiznik Asidemi

Amino asit absorbe bozukluğu; emme/içme zayıflığı, kusma, kanın fazla asitlenmesi, kramp krizleri ve hayati tehlikeli komaya yol açar. Tedavi: düşük proteinli diyet, ilaçlar

Multipl Açıl-KoA Dehidrojenaz Eksikliği (Glutarik Asidüri Tip II)

Amino ve yağ asitleri absorbe bozukluğu; emme/içme zayıflığı, kusma, kanın fazla asitlenmesi, kalp fonksiyonlarında bozukluk ve hayati tehlikeli komaya yol açar. Tedavi: Diyet, ilaçlar

Metil Malonik asidüri ve

B12 vitamini metabolizması bozukluğu

Doğuştan protein absorbe bozukluğu veya annenin B12 vitamini eksikliği (B12 vitamini alımı bozukluğu, vejetaryen beslenme) sebebiyle, hızla artan emme/içme zayıflığı, kusma, kanın fazla asitlenmesi, kramp krizleri ve hayati tehlikeli koma. Tedavi: düşük proteinli diyet, B12 vitamini

Remetilasyon bozukluğu (MTHFR, CbID, CbIE, CbIG)

Amino asit metiyonun oluşumu bozukluğu, nörolojik krizler, kısmen sonradan ortaya çıkabilen, ağır zihinsel engel, kan üretiminde bozukluklar. Tedavi: Vitaminler, ilaçlar

Hipermetioninemi, homocystinuria

Protein metabolizmasında bozukluk, değişik dokulara etki, gözler, merkezi sinir sistemi (MSS), iskelet kası ve bağ doku, damarlar, damarların kısmen hayati tehlikeli kapanması (Trombozlar). Tedavi: Diyet, ilaçlar, vitaminler

Arjininosüksinat Liyaz Eksikliği

Amino asidi metabolizmasında nadir bozukluk; amonyak yükselmesi ve arjinin eksikliği, düşük tansiyon, büyüme durması, kusma, davranış bozuklukları gibi belirtiler gösterir ve hayati tehlikeli komaya yol açar. Tedavi: düşük proteinli diyet, arjinin, ilaçlar

Aromatik L-Amino Asit Dekarboksilaz (AADC)

Enzim bozukluğu, dopamin yetersizliği, serotonin, adrenalin ve noradrenalin; motor hareket bozuklukları, gövde vurgulu kas hipotansiyonu, distoni ve genel gelişim gecikmesine yol açar

Tahlil Masrafları

Araştırma kapsamında ücretsiz