

Bölüm 30

ULUSAL YENİDOĞAN TARAMA TESTLERİ

Rüya ÇOLAK

GİRİŞ

Ülkemizde yılda yaklaşık 1.250.000 bebek doğmakta ve bu bebeklerin binde 9,3'ü bir yaşına gelmeden ölmektedir (1). Ülkemizde bebek ve çocuk ölümlerini önlemeye yönelik yürütülen çalışmalar sonucunda yıllar içerisinde çocuk ölümleri azaltılmış, çocuk sağlığını tehdit eden diğer sorunlar öne çıkmıştır. Bu hastalıklardan korunabilir olanların yaratacağı olumsuzlukları önlemekte çocuk sağlığı konusunda öncelikli sağlık hizmetlerinden biridir. Yenidoğan taramalarının asıl amacı, mortalite ve morbiditeye neden olan, görülme hızı yüksek olan hastalıkların, semptomatik hale gelmeden önce tanı almasının ve erken tedavinin başlatılmasının sağlanmasıdır (2). Ulusal tarama yapılacak olan testlerin en önemli özellikleri toplumda sık görülüyor olması, hastalık tedavi edilmediği durumda fonksiyonelliği etkileyecek olması, kolaylıkla bakılabilecek bir belirticinin olması ve hastalığın bir tedavisi olmasıdır. Yenidoğan tarama programı içerisinde yer alan konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biyotidinaz eksikliği ve kistik fibroz hastalıklarının taraması, bu kapsamdaki koruyucu sağlık hizmetlerinin en önemlilerindendir. Bu nadir hastalıkların erken tedavisi, etkilenen hastalarda mortalite ve morbiditeyi önemli ölçüde azaltabilir.

1960'lı yılların başında Robert Guthrie tarafından geliştirilen teknik (Guthrie testi) sayesinde, filtre kağıdına (Guthrie kağıdı) az miktarda kan alınmasıyla fenilketonüri, akçağaç şurubu idrar

hastalığı, homosistinüri ve tirozinemi gibi bazı metabolik hastalıklar taranmaya başlanmıştır (3). Ülkemizde de 1986 yılında Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Sağlık Bakanlığı iş birliği ile fenilketonüri tarama programı önce 7 il merkezinde, ardından 26 il merkezinde uygulanmaya başlandı. 1990 yılında bütün il merkezlerini kapsayacak şekilde genişletildi. 1992 yılında 1 Hazine tarihi "Ulusal Fenilketonüri Günü" ilan edildi. 2004 yılında yenidoğan işitme tarama programı başlatıldı. 2006 yılında fenilketonüri taraması Sağlık Bakanlığı tarafından konjenital hipotiroidi taraması ile birlikte "Neonatal Tarama Programı" adı ile yürütülmeye başlandı. 2008'de bu tarama programına biyotidinaz eksikliği, 2015'te ise kistik fibrozis taraması eklenerek neonatal tarama programı genişletildi. 2010 yılından bu yana gelişimsel kalça displazisi tarama programı da sürdürülmektedir (4).

TARAMA TESTİ NE ZAMAN ALINMALI?

Tarama programı kapsamında, doğan her bebekten, doğumdan 48saat sonra, en az 48saat beslenmeyi takiben topuk kanı alınmalıdır. Ancak, henüz 48saat dolmadan taburcu edilen bebekleri kaçırmamak için, hastanelerde doğan bebeklerin sağlık kurumunu terkettiği son anda topuk kanı örneği alınmalıdır. Eğer bu örnek bebek henüz yeterince beslenmeden alındıysa, ilk hafta içerisinde aile hekimine başvuru sağlanarak (ya da yatırıldığı sağlık kuruluşunda) tekrar örneğin gönderilmesi

¹ Neonatoloji Uzmanı, Uzm. Dr., SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi
ruyacolak@hotmail.com

sürede uygun merkeze yönlendirilmesinin sağlanmasıdır. Erken tanı ve tedavi sayesinde yenidoğan bebek ölümlerimiz azalacak ve nörogelişimsel açıdan daha sağlıklı bireyler yetiştireceğiz.

Genişletilmiş pilot çalışma olarak sürdürülen konjenital adrenal hiperplazi taramasının da, yakın zamanda rutin tarama programlarına dahil edilmesi planlanmaktadır.

Kaynaklar

1. Türkiye İstatistik Kurumu. http://www.tuik.gov.tr/Pre-Tablo.do?alt_id=1083 (07.08.2019)
2. Kemper AR. Newborn screening. In: UpToDate, Abrams SA, Kim MS (Eds), UpToDate, Waltham, MA, 2019 (last updated Jan 05,2018).
3. Guthrie R, Susi A. A Simple Phenylalanine Method For Detecting Phenylketonuria In Large Populations Of Newborn Infants. *Pediatrics* 1963; 32:338.
4. 2014/7 Sayılı Yenidoğan Tarama Programı Genelgesi. https://www.tuseb.gov.tr/enstitu/tacese/yuklemeler/mevzuatlar/neonatal_tarama_programi_genelgesi.pdf
5. Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı Ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü Yenidoğan Tarama Programı, Yenidoğan Topuk Kanı Örneği Toplama Klavuzu. <https://dosyaism.saglik.gov.tr/Eklenti/11177,259836yenidoğan-topuk-kani-orneği-toplama-klavuzupdf.pdf?0>
6. Gonzalez Jason, Willis Monte S. Ivar Asbjörn Følling: Discovered Phenylketonuria (PKU). *Laboratory Medicine* 2010; 41(2): 118-119.
7. Özalp İ, Coşkun T, Tokatlı A, Tokol S, Özgüç M, Köksal G, Erdem G, Yurdakök M. Neonatal screening in Turkey: 7 years experience in a developing country. *Screening* 4:139-147, 1995.
8. Blau Nenad, Van Spronsen Francjan J, Levy Harvey L. Phenylketonuria. *The Lancet* 2010; 376(9750): 1417-1427.
9. Wolf Barry, et al. Biotinidase deficiency: the enzymatic defect in late-onset multiple carboxylase deficiency. *Clinica chimica acta* 1983; 131(3): 273-281.
10. Baykal T, et al. Incidence of biotinidase deficiency in Turkish newborns. *Acta Pædiatrica* 1998; 87(10): 1102-1103.
11. Özön Alev, et al. Gebelikte tiroid hastalıklarının neonatal etkileri ve TSH yüksekliği olan bebeğe yaklaşım: Türk Neonatoloji ve Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Dernekleri uzlaşısı raporu. *Türk Pediatri Arşivi* 2018; 53(1): 209-223.
12. Ratjen F, Döring G. Cystic fibrosis. *Lancet* 2003; 361:681.
13. Uçar Şit, Zorlu Pelin, Polat Emine. Kistik Fibrozisli Bebeklerin Klinik ve Laboratuvar Özellikleri. *Türkiye Klinikleri Journal of Medical Sciences* 2014; 34(4): 385-395.
14. 2019/13 Sayılı Gelişimsel Kalça Displazisi Tarama Programı Genelgesi. https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/mevzuat/genelge/GKD_Genelge_2019_13.pdf
15. Shipman Scott A, et al. Screening for developmental dysplasia of the hip: a systematic literature review for the US Preventive Services Task Force. *Pediatrics* 2006; 117(3): e557-e576.
16. 2014/27 sayılı Yenidoğan İşitme Taraması Genelgesi. https://hsgm.saglik.gov.tr/dosya/mevzuat/genelge/G_201427_1.pdf
17. Dalzell Larry, et al. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: ages of hearing loss identification, hearing aid fitting, and enrolment in early intervention. *Ear and hearing* 2000; 21(2): 118-130.
18. Genç GA, Ertürk BB, Belgin E. Yenidoğan işitme taraması: başlangıçtan günümüze. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2005; 48(2): 109-18.
19. Ulusal Görme Taraması Rehberi. <https://dosyaism.saglik.gov.tr/Eklenti/50704,ugtp-rehberi-17-08-2018pdf.pdf?0>
20. Tennant Peter WG, et al. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *The lancet* 2010; 375.9715: 649-656.
21. Oster Matthew E, et al. Temporal trends in survival among infants with critical congenital heart defects. *Pediatrics* 2013; 131(5): e1502-e1508.
22. Mahle William T, et al. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: a scientific statement from the AHA and AAP. *Pediatrics* 2009; 124(2): 823-836.
23. Ewer Andrew K, et al. Pulse oximetry screening for congenital heart defects. *The Lancet* 2013; 382(9895): 856-857.