

BÖLÜM 3

YENİDOĞAN METABOLİK TARAMA TESTLERİ VE HEMŞİRELİK YAKLAŞIMI

Özlem Selime MERTER¹

GİRİŞ

Sağlık kayıtlarında belirtilen doğum, ölüm ve hastalık oranlarına yönelik bilgiler ülkelerin gelişmişlik düzeyini göstermektedir. Bu oranlar anne karnından başlayarak çocuklara verilen hizmetin kalitesini göstermektedir (Yıldız, 2008).

Yenidoğan dönemi çocukların ileri yaşamlarını etkileyen bir dönem olarak belirlenmesi ile koruyucu tedbirler ön plana çıkmıştır (Conk, 2013). Yenidoğan taraması 1960'lerde tek bir bozukluk olan fenilketonüri için kurulmuştur. 1980'lerde başlayan yeni tarama teknolojisi ve terapötik müdahalelerin gelişmesi ile yenidoğan taraması programı hızla yaygınlaşmıştır. İlk kez 1901 yılında Sir Archibald Garrod tarafından kalıtsal metabolik hastalık kavramı tanımlanmıştır. Metabolik hastalıkların bazıları daha nadir görülmesine rağmen bütün olarak değerlendirildiğinde çocuk sağlığı açısından çok önemlidir (Kara, 2012). Yenidoğan taramasının amacı, morbidite ya da mortalite ile ilişkili durumların erken belirlenmesi ve tedavisidir (DeLuca, Zanni, Bonhomme ve Kemper, 2013).

Yenidoğan taraması metabolik hastalıkların klinik belirtileri henüz belirmeden erken tanı ve uygun tedavinin başlatılarak, mental retardasyon gibi geri dönüşümsüz hasarların oluşumunun engellenmesini sağlamaktadır. Yenidoğanda olası hastalıkları belirlemek amacıyla uygulanan yenidoğan tarama testleri ile tespit edilen hastalıkların erken tedavi ile hastalık prognozunda kesin düzelme sağlanmalı, tarama testi hesaplı ve uygulanabilir olmalı, testin uygulandığı toplulukta o hastalığın görülme oranları yüksek olmalıdır (Demirkol, 2003).

Tarama testlerinde asıl amaç; hastalık belirtileri başlamadan ve önlenemez hasarlar meydana gelmeden önce belirlenmesidir. Tarama testleri tanımlayıcı test olarak değerlendirilmemelidir. Hastalık saptanan bebeğin daha geniş yöntemlerle incelenmesi konusunda uyarıcı bilgi vermektedir. Yenidoğan döneminde doğuştan metabolizma hastalıkları belirlemek için uygulanan tarama testleri genellikle diyet ya da ilaç ile tedaviye yanıt veren hastalıklara erken teşhis konmasına olanak

¹ Öğr. Gör. Dr., Fırat Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü, osmerter@firat.edu.tr

Nick ve Brown, 2009). Ebeveyn eğitimi, tarama sonuçlarının ailelere nasıl geri iletilceğini ve bebekleri için yeniden test veya değerlendirme gerekiyorsa ebeveynlerin nasıl bir yol izlemeleri gerektiğini açıklayan materyallerden oluşmalıdır (DeLuca ve diğerleri, 2013). Yeni bir bebek heyecanı yaşayan ailelerde verilen eğitim istenilen etkiye sahip olamayabilir (Therrell ve diğerleri, 2007). Çocuk doktorları ya da hemşireler anormal tarama sonuçlarını ebeveynlere genellikle telefon ile bildirirler. Ebeveynlerin hastalığa yönelik bilgileri başka kaynaklardan elde etmeleri onları korkutabilmektedir bu yüzden hemşireler ebeveynleri güvenilir yenidoğan tarama web sitelerine yönlendirmelilerdir. Hemşireler, teşhis sonrası ebeveynlerin sıkıntısını azaltmak ve çocukların sağlık sonuçlarını iyileştirmek için birinci basamak sağlık merkezleri veya özel bakım merkezleri ile ebeveynler arasındaki koordinasyon ve iletişimde önemli bir rol oynamaktadırlar. Hemşire eğitimcileri, hemşirelik öğrencilerini kariyerlerinin farklı aşamalarında aileler ve yenidoğan taraması ile ilgili klinik, araştırma ve eğitim rollerine hazırlayabilir (DeLuca ve diğerleri, 2013).

SONUÇ

Yenidoğan metabolik hastalıklarının çoğu doğumda kolay farkedilmez. Erken teşhis, etkilenen bebeklerin zamanında tedavi için sevk edilmesini kolaylaştırır. Yenidoğan tarama programı olmaksızın, bebeklere teşhis konulana kadar aylar veya yıllar geçebilir. Geçen her sürede birçok bebekte önemli komplikasyonlar gelişebilmektedir. Bu nedenle, yenidoğan tarama programı ile sağlanan erken teşhis hayat kurtarır, engelleri önleyerek, bebeklere, ailelere ve topluma fayda sağlamaktadır. Erken teşhis çocukları gereksiz invaziv prosedürlerden kurtarmakla birlikte ve tanı sırasında ailelerde oluşan finansal ve psikolojik sıkıntıları da önlemektir. Yenidoğan tarama programları gelişmeye devam ettikçe yeni bilimsel bulguların uygulamaya dönüştürülmesi için hemşire eğitimcilere, araştırmacılara ve klinisyenlere ihtiyaç vardır.

KAYNAKLAR

- Altunhan, H., & Yılmaz, F. H. (2018). Yenidoğanın değerlendirilmesi ve yenidoğan taramaları. *Türkiye Klinikleri J Fam Med-Special Topics*, 9(1), 28-32.
- Bailey Jr, D. B., Armstrong, F. D., Kemper, A. R., Skinner, D., & Warren, S. F. (2009). Supporting family adaptation to presymptomatic and "untreatable" conditions in an era of expanded newborn screening. *Journal of Pediatric Psychology*, 34(6), 648-661.
- Conk, Z., Başbakkal, Z., Yardımcı, F. . (2013). Çocuk Sağlığına Genel Bakış. In Z. Conk, Başbakkal, Z., Bal Yılmaz H., Bolışık, B. (Ed.), *Pediatric Hemşireliği* (pp. 1-45). Ankara: Akademişien Tıp Kitapevi.
- DeLuca, J., Zanni, K. L., Bonhomme, N., & Kemper, A. R. (2013). Implications of newborn screening for nurses. *Journal of Nursing Scholarship*, 45(1), 25-33.
- Demirkol, M. (2003). Doğumsal metabolizma hastalıkları tanısında laboratuvar yaklaşım. In T.

- Cantez, Ömeroğlu, R. E., Baysal, S. U., Oğuz, F. (Ed.), *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ders Kitabı*. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi.
- Demirkol, M. (2010). Aminoasit Metabolizması Bozuklukları. In O. Neyzi & T. Ertuğrul (Eds.), *Pediyatri* (4 ed., Vol. 1, pp. 787-788). İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi.
- Demirkol, M., Baykal, T., & Gökçay, G. (2010). Doğumsal Metabolizma Hastalıklarına Yaklaşım. In O. Neyzi, Ertuğrul, T. (Ed.), *Pediyatri*(4 ed., Vol. 1). İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi.
- Erçin, S., Ovalı F. . (2019). Yenidoğan Taramaları. *J Klinik Tıp Pediyatri Dergisi*, 11(4), 193-199.
- Eren, E., Sağlam, H., Zengin, A., Gül, Y., Çakır, E. D. P., Özgür, T., & Tarım, Ö. (2011). Konjenital hipotiroidili olguların değerlendirilmesi: Ulusal tarama programının etkisi.
- İçke, S., & Genç, R. E. J. T. J. o. P. R. (2017). Topuk kanı örneği ile yapılan ulusal yenidoğan tarama testleri ve önemi. 4(4), 186-190.
- İşcan, A., Altıntaş, İ., Tatlı, M. M., & Karazeybek, A. H. (2004). Biotidinaz eksikliği: Olgu sunumu. *Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, 1(4), 45-47.
- Kara, A. (2012). Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Metabolizma Hastalıkları ve Beslenme Polikliniğinde Tani Alan veya Takibe Giren Kalıtsal Metabolik Hastalığı Olan Hastaların Tanılarının, Klinik ve Laboratuvar Bulgularının Analizi ile Takip Sonuçlarının Değerlendirilmesi. (Uzmanlık tezi), Çukurova Üniversitesi, Adana.
- Murray, M. A. (2009). Primary TSH screen for congenital hypothyroidism. *UTAH Department Of Health-Newborn Screening Program*, 1, 1-6.
- Müslümanoğlu, M. H., Naci, Ç., Özdemir, M., Çilingir, O., Başaran, N., Durak, B., . . . Artan, S. (2004). Fenilketonüri hastalığında prenatal-postnatal tanıda VNTR bağlantısı ve direkt mutasyon analizleri birlikteliğinin avantajları. *Kocatepe Tıp Dergisi*, 5(1).
- Savaşer, S. (2008). Yenidoğanlarda Metabolik Hastalıkların Taramaları. In T. Dağoğlu, Görak, G. (Ed.), *Temel Neonatoloji ve Hemşirelik İlkeleri*. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi.
- Şenol, S., (2019). Yenidoğanda Topuktan Kapiller Kan Örneği Alma. İşlem Adımlarıyla Ebelikte Klinik Uygulamalar (pp.581-589), Ankara Nobel Tıp Kitabevi.
- Therrell, B. L., Williams, D., Johnson, K., Lloyd-Puryear, M. A., Mann, M. Y., & Ramos, L. R. (2007). Financing newborn screening: sources, issues, and future considerations. *Journal of Public Health Management and Practice*, 13(2), 207-213.
- Gluczek, A., & De Luca, J. M. (2013). Newborn screening policy and practice issues for nurses. *Journal of Obstetric, Gynecologic & Neonatal Nursing*, 42(6), 718-729.
- Gluczek, A., Orland, K. M., Nick, S. W., & Brown, R. L. (2009). Newborn screening: an appeal for improved parent education. *The Journal of perinatal & neonatal nursing*, 23(4), 326.
- Törüner, E. K., & Büyükgönenç, L. (2012). Solunum sistemi sorunu olan çocuk: kistik fibrozis. *Göktaş Yayınılık*, 627-636.
- Wilson, J. M. G., Jungner, G., & World Health Organization. (1968). Principles and practice of screening for disease.
- Wolf, B., Heard, G. S., Weissbecker, K. A., McVoy, J. R. S., Grier, R. E., & Leshner, R. T. (1985). Biotinidase deficiency: initial clinical features and rapid diagnosis. *Annals of neurology*, 18(5), 614-617.
- Yıldız, S. (2008). Dünyada ve ülkemizde yenidoğan hemşireliği. In T. Dağoğlu, Görak, G. (Ed.), *Temel Neonatoloji ve Hemşirelik İlkeleri* (Vol. 2, pp. 3-11). İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi.