

# YENİDOĞANIN RUTİN TARAMALARI VE GÜNCEL DEĞİŞİKLİKLER

## 15. BÖLÜM

Ayşe OFLU<sup>1</sup>

### GİRİŞ

Tarama, asemptomatik hastaların hastalığın erken döneminde tespit edilmesi ile hastalık gelişiminin önlenmesini amaçlayan bir halk sağlığı yaklaşımıdır. İlk defa 1986'da Wilson ve Jungner tarafından tarama için uygunluk kriterleri belirlendi. Bu kriterlere göre bir hastalığın taramaya uygun olması için; önemli bir sağlık sorunu olması, uygun bir tarama testinin varlığı, hastalığın teşhis ve tedavisi için sağlık hizmeti altyapısının yeterliliği ve tarama ile elde edilecek faydanın riske üstünlüğü gerekiyordu. Daha sonra Andermann ve ark. tarafından, tarama testlerindeki gelişmeler ve özellikle genetik testlerdeki ilerleme nedeniyle, kriterler yeniden düzenlendi. Tarama programının etkililiğinin kanıtlanması, taranması hedeflenen nüfus için eşitlik ve taramaya erişimin sağlanması gibi ilave kriterler eklendi <sup>(1,2)</sup>.

Tarama yöntemi kullanılarak geniş ölçekli halk sağlığı hizmetinin sağlandığı en önemli programlardan birisi Yenidoğan Tarama Programı (YTP)'dir. Yenidoğan taraması ilk olarak 1960'larda Robert Guthrie'nin kurutulmuş kan damlasını kullandığı yöntemle başladı. O dönemde sınırlı sayıda hastalık taranmakta iken günümüzde muazzam teknolojik gelişmeler ile pek çok hastalığın eş zamanlı taranması olanaklı hale geldi. Metodolojik duyarlılığın artması ile tarama zamanı postpartum 48. saat gibi çok erken dönemlere kadar kaydı. Bu gelişmeler sayesinde yenidoğan taramaları maliyet etkin bir halk sağlığı hizmeti olarak birçok ülkede küçük çaplı tarama programlarından ülke çapında iyi organize edilmiş halk sağlığı programlarına doğru evrildi <sup>(3)</sup>.

YTP tüm dünyada pek çok ülkede uygulanan toplum temelli, koruyucu bir halk sağlığı hizmetidir. Nadir metabolik, endokrin, enzimatik ve diğer genetik bo-

<sup>1</sup> Dr Öğr. Üyesi., Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ayseoflu@gmail.com ORCID iD: 0000-0002-5389-2220

lıştırma gerektirdiğinin farkında olan kimi enstitüler, yenidoğan döneminde genomik taramanın fizibilitesini araştırmak için bir program kurmak üzere çalışmalarına başladılar. Halk sağlığı programlarının bir parçası olan yenidoğan taramalarının veya yenidoğan taramasında genomiklerin uygulanmasından önce dikkate alınması gereken önemli faktörleri tanımladılar. Bu faktörler şunlardır: (1) Yenidoğan taramasını bir çerçeve olarak kullanarak yenidoğanlarda genomik verilerin değerlendirilmesi önemlidir. (2) Sadece analitik geçerliliğe değil, klinik geçerliliğe ve klinik faydaya öncelik vermek önemlidir. (3) Etik, yasal ve sosyal kaygıları ele almak önemlidir <sup>(48,49)</sup>.

## SONUÇ

YTP ile pek çok hastalığın erken teşhisi mümkün olmuş ve bu hastalıklara bağlı morbidite ve mortalite sıklığı azalmıştır. Hangi hastalıkların mevcut tarama programlarına eklenmesi gerektiği konusu her ülkenin başta sağlık altyapısı olmak üzere hastalığın o toplum için görülme sıklığı ve taramadan elde edilecek fayda gibi çeşitli faktörlerle ilişkilidir.

## KAYNAKÇA

1. Gosadi IM. National screening programs in Saudi Arabia: Overview, outcomes, and effectiveness. *J Infect Public Health*. 2019;12(5):608-614. doi:10.1016/j.jiph.2019.06.001
2. Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, et al. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ*. 2008;86(4):317-319. doi:10.2471/blt.07.050112
3. Loeber JG, Burgard P, Cornel MC, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result. *J Inherit Metab Dis*. 2012;35(4):603-611. doi:10.1007/s10545-012-9483-0
4. Erçin S, Ovalı F. Yenidoğan taramaları. *Klinik Tıp Pediatri Dergisi*. 2019;11(4):193-9
5. Altunhan H, Yılmaz F. Yenidoğanın Değerlendirilmesi ve Yenidoğan Taramaları. *Türkiye Klinikleri J Fam Med-Special Topics* 2018;9(1)28-32
6. Wilson JMG, Jungner F. Principles and Practice of Screening for Disease (Public Health Papers No. 34). Geneva: World Health Organization; 1968. p. 26-27.
7. Pàmols T. Neonatal screening. *Turk J Pediatr*. 2003; 45: 87-94
8. American Academy of Pediatrics Newborn Screening Task Force. Serving the family from birth to the medical home. Newborn screening: a blueprint for the future. *Pediatrics* 2000; 106 (Suppl): 386-427.
9. Tezel B, Dilli D, Bolat H, et al. The development and organization of newborn screening programs in Turkey. *J Clin Lab Anal*. 2014;28(1):63-69. doi:10.1002/jcla.21645
10. Laberge C. (1944) New Horizons in Neonatal Screening. Public health rationale for NBS and civic values. In: Farriaux & Dhont (eds). Amsterdam: Excerpta Medica, Elsevier Science; 25-45.
11. Bickel H, Gerrard J, Hickmans E. Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria. *Lancet* 1953;265(6790):812-813.
12. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963;32:338-343.
13. Beutler E, Baluda MC. A single spot screening test for galactosemia. *J Lab Clin Med* 1966;68:137-141.

14. Bayat A, Møller LB, Lund AM. Diagnostik og behandling af fenylketonuri [Diagnostics and treatment of phenylketonuria]. *Ugeskr Laeger*. 2015;177(8):V07140383.
15. Müslümanoğlu MH, Cine N, Özdemir M ve ark. Fenilketonuri hastalığında prenatal-postnatal tanıda VNTR bağlantısı ve direkt mutasyon analizleri birlikteliğinin avantajları. *Kocatepe Tıp Dergisi* 2004;5:19-23.
16. Strisciuglio P, Concolino D. New Strategies for the treatment of phenylketonuria (PKU). *Metabolites* 2014;4:1007-17.
17. [https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidoğan\\_tarama\\_programi.html](https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidoğan_tarama_programi.html). Erişim tarihi: 04/07/2020
18. Waller DK, Anderson JL, Lorey F, et al. Risk factors for congenital hypothyroidism: an investigation of infant's birth weight, ethnicity, and gender in California, 1990–1998. *Teratology*. 2000; 62:36–41.
19. Baykal T, Huner G, Sarbat G, et al. Incidence of biotinidase deficiency in Turkish newborns. *Acta Paediatr* 1998;87(10):1102-3.
20. Canda E, Kalkan Uçar S, Çoker M. Biotinidase Deficiency: Prevalence, Impact And Management Strategies. *Pediatric Health Med Ther*. 2020;11:127-133. doi:10.2147/PHMT.S198656
21. Moss J, Lane MD. The biotin-dependent enzymes. *Adv Enzymol Relat Areas Mol Biol*. 1971;35:321–442. doi:10.1002/9780470122808.ch7
22. Wolf B, Hsia YE, Sweetman L, et al. Multiple carboxylase deficiency: clinical and biochemical improvement following neonatal biotin treatment. *Pediatrics*. 1981;68(1):113–118.
23. Wagener JS, Sontag MK, Sagel SD, et al. Update on newborn screening for cystic fibrosis. *Curr Opin Pulm Med* 2004; 10:500.
24. Naehrig S, Chao CM, Naehrlich L. Cystic Fibrosis. *Dtsch Arztebl Int*. 2017;114(33-34):564-574. doi:10.3238/arztebl.2017.0564
25. Miller WL. Congenital Adrenal Hyperplasia: Time to Replace 17OHP with 21-Deoxycortisol. *Horm Res Paediatr*. 2019;91(6):416-420. doi:10.1159/000501396
26. Speiser PW, Azziz R, Baskin LS, et al.; Endocrine Society. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010;95(9):4133–60
27. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018;103(11):4043–88.
28. Grosse SD, Van Vliet G. How many deaths can be prevented by newborn screening for congenital adrenal hyperplasia? *Horm Res*. 2007;67(6):284–91.
29. Altıaylık Ozer P, Kabatas EU, Ertugrul GT, et al. Ocular Disorders in Turkish Children with Sensorineural Hearing Loss: A Cross-Sectional Study and Literature Review. *Semin Ophthalmol*. 2018;33(2):155-160. Doi:10.1080/08820538.2016.1182560.
30. Martínez-Cruz CF, Poblano A, García-Alonso Themann P. Changes in tonal audiometry in children with progressive sensorineural hearing loss and history of Neonatal Intensive Care Unit discharge. A 20 year long-term follow-up. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2017;101:235-240.
31. Kennedy CR, McCann DC, Campbell MJ, et al. Language ability after early detection of permanent childhood hearing impairment. *N Engl J Med* 2006; 354:21313.
32. Erenberg A, Lemons J, Sia C, et al. Newborn and infant hearing loss: detection and intervention. American Academy of Pediatrics. Task Force on Newborn and Infant Hearing, 1998- 1999. *Pediatrics* 1999; 103:527.
33. Hall JW 3rd. Development of the ear and hearing. *J Perinatol*. 2000;20(8 Pt 2):S12-S20. doi:10.1038/sj.jp.7200439
34. <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidoğan-işitme-taraması-programı.html>. Erişim tarihi: 06/07/20
35. Bird TM, Hobbs CA, Cleves MA, et al. National rates of birth defects among hospitalized newborns Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2006;76(11):762.

36. Khoshnood B, Lelong N, Houyel L, et al. Prevalence, timing of diagnosis and mortality of newborns with congenital heart defects: a population-based study. *Heart* 2012; 98:1667.
37. [https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidoğan-görme\\_taraması.html](https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidoğan-görme_taraması.html). Erişim tarihi: 06/07/2020
38. Nguyen M, Blair K. (2020) Red Reflex. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing.
39. Litmanovitz I, Dolfin T. Red reflex examination in neonates: the need for early screening. *Isr. Med. Assoc. J.* 2010;12(5):301-2.
40. Martin EF. Performing pediatric eye exams in primary care. *Nurse Pract.* 2017;42(8):41-47.
41. Nye C. A child's vision. *Pediatr. Clin. North Am.* 2014;61(3):495-503.
42. Moltano AC, Hoare-Nairne J, Sanderson GF, et al. Reliability of the Otago photoscreener. A study of a thousand cases. *Aust N Z J Ophthalmol.* 1993;21(4):257-65.
43. Yang S, Zusman N, Lieberman E, et al. Developmental Dysplasia of the Hip. *Pediatrics.* 2019;143(1):e20181147. doi:10.1542/peds.2018-1147
44. US Preventive Services Task Force Screening for developmental dysplasia of the hip: recommendation statement. *Pediatrics.* 2006;117(3):898-902
45. American Academy of Pediatrics. Committee on Quality Improvement, Subcommittee on Developmental Dysplasia of the Hip. Clinical practice guideline: early detection of developmental dysplasia of the hip. *Pediatrics* 2000; 105(4):896-905.
46. Witt C. Detecting developmental dysplasia of the hip. *Adv Neonatal Care* 2003;3: 65-75.
47. <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/gelisimsel-kalça-displazisi-gkd-tarama-programı.html>. Erişim tarihi: 09/07/2020
48. Weismiller DG. Expanded Newborn Screening: Information and Resources for the Family Physician. *Am Fam Physician.* 2017;95(11):703-709.
49. Urv TK, Parisi MA. Newborn Screening: Beyond the Spot. *Adv Exp Med Biol.* 2017;1031:323-346. doi:10.1007/978-3-319-67144-4\_19