



# Yenidoğanlar Taraması

## Neugeborenen Screening

## Dépitage Néonatal

## Screening Neonatale



### Korunma: Basit yöntem – kalıcı etki

Bu arařtırmaların konusu nedir? Yenidoğanların taranmasında saptanan metabolizma ya da hormon hastalıklarının tedavisi yapılmadığı zaman, çoğu durumda bunlar deęişik organların, özellikle de beyin gelişiminin zarar gördüğü bir seyir göstermektedir. Ne var ki, bu hastalıklar, doğum sonrasındaki ilk zamanlarda klinik bakımdan henüz tespit edilebilir deęildir. Yenidoğan test edilmemiş ise, tipik belirtileri genellikle ancak ilk yaşlarda görülmektedir. Bu itibarla tedavinin yaşamın ilk günlerinde başlatılması, kalıcı hasarların önlenmesi açısından büyük önem taşır.

Yenidoğanlar taraması sayesinde, arařtırma konusu metabolizma ve hormon hastalıkları, en modern yöntemlerin yardımıyla hemen doğum sonrasında tespit edilebilmektedir. Bunun için doğum sonrası üçüncü ya da dördüncü günde çocuğun topuğundan alınan birkaç damla kan yeterlidir. Bu kan damlaları bir filtre kağıdı şeridi üzerinde laboratuvarımıza gönderilip orada ařağıdaki hastalıklara ilişkin olarak tarafımızca incelenir.



## Tarihe Genel Bakış

Avrupa'nın çoğu ülkesinde olduğu üzere, tüm yenidoğanlar – ki şimdi yılda yaklaşık 80.000 bebek söz konusu – birtakım metabolizma ve hormon hastalıklarına ilişkin olarak muayene edilmektedir. Kadın ve erkek doktorların yapmış oldukları öncülük ile yenidoğanlar kısımlarındaki doğumcular, ebeler ve hemşirelerin gönülden işbirlikleri sayesinde, topyekun bir İsviçreli program, 1960'lı yıllardan bu yana, bugün bulunmakta olduğu üstün kaliteli konumuna getirilebilmiştir. Bu halk muayenesine (taramaya) ait düşük giderler, ana hizmetler çerçevesinde tüm hastalık sigortası kurumları tarafından karşılanıyor

## Araştırılan hastalıklar

### 1. Fenilketonüri (PKU)

Bu metabolizma hastalığı, eğer tedavi edilmezse, büyüyen çocukta çoğu hallerde ciddi beyin hasarlarının oluşmasına yol açar. Sonra bu çocuk ömür boyu bakım ve gözetime muhtaç kalmaktadır. Ancak hastalık ilk yaşam haftalarında tanınır ve uygun diyetle tedavi edilirse çocuk sağlıklı kalmaktadır. Tüm hayvansal ve bitkisel

proteinlerin yapıtaşı olan, besinle alınan fenilalanin aminoasidi, beden içindeki PKU'da normal biçimde sindirilememektedir. Beyin için zehirli olan metabolizma ürünleri oluşur. Özel besin yalnızca düşük bir fenilalanin içeriğine sahip olup, böylelikle de, hastalık sonuçları önlenir. Hastalık farklı şiddet dereceleriyle yaklaşık 8.000 yenidoğanda bir kere görülmektedir.

### 2. Hipotireoz

Tiroid bezinin kalıtsal bir fonksiyon bozukluğu olan hipotireozda, tiroid hormonu eksikliği, tüm metabolizma süreçlerindeki bir yavaşlamaya, böylelikle de beden ve zihin gelişiminde ciddi bir kısıtlanmaya yol açmaktadır. Ne var ki, eksik olan hormon, doğumdan sonraki kısa süre içinde tablet olarak verilirse, metabolizma süreçlerinde bir normalleşme ve böylece çocuğun sağlıklı büyümesi sağlanır.

Hipotireoz oldukça sık görülüyor, zira 3.500 yenidoğandan birisi bundan muzdarip olmaktadır.

### 3. Orta zincirli açil-CoA dehidrojenaz eksikliği (MCAD eksikliği)

MCAD eksikliği, yağ dokusundaki yağ asitlerinin parçalanmasıyla ilgili doğuştan bir bozukluktur. Bu hastalık ancak uzun süreli perhiz, kusma, ishal ve yüksek ateşte – örneğin çocuk yaşlarda görülen çoğu banal enfeksiyonlarda – bedenin yağ depolarına başvurması gerekeceği zamanlarda görülür: o zaman yorgunluk, bulantı, kan şekeri düşüklüğü, kramp nöbetleri ve koma baş gösterir. Tanı konulmazsa ilk kriz genellikle ölümcül sonuçlanmakta, “ani çocuk ölümünü” andırmaktadır.

Bununla birlikte doğru ihtiyati önlemler alınır ise – özellikle de yüksek ateşli enfeksiyonlarda uzun perhiz dönemlerinden sakı-

nılması ve karbonhidrat yönünden zengin, yeterli besinin verilmesinde – prognosis mükemmel olmaktadır. MCAD eksikliği 10.000 yenidoğandan birinde görülür.

### 4. Galaktozami

Galaktozamili yenidoğanlara süt şekeri dokunur. Sütle beslenme onlarda ciddi karaciğer, böbrek ve beyin hasarlarına ve görmede kısıtlamalara yol açar. Bazı çocuklar ise ölebiliyor. Ancak hastalık ilk yaşam günlerinde tanınır ve uygun diyetle tedavi edilirse çocuk sağlıklı kalır.

Hastalığın tedavisi anne sütünde, inek sütünde ve başka gıdalarda bulunan süt şekeri bileşiklerinden olan galaktozdan katı biçimde uzak durmak yoluyla uygulanır. Bozukluk 55.000 yenidoğandan birinde görülüyor. Klasik galaktozami yanı sıra, iki şekli daha vardır, ancak bunlar daha seyrek ve daha az şiddetlidir.

### 5. Adrenogenital Sendromu (AGS)

AGS'de adrenal bezinde kortizol oluşumu eksiktir. Yüksek ateşli enfeksiyonlarda kan şekerinin düşmesi ve tuz kaybı ile tehlikeli krizler baş gösterir. Hatalı biçimde çoğaltılarak üretilen erkeklik cinsiyet hormonları, hastalıktan muzdarip kız çocuklarının dış genitallerinde maskülinizasyona neden olur. Erkek çocuklarda genitalin normal

olmasına karşın, hiposomi ve kısırılığa yol açan erken bir püberte başlangıcı görülür. Terapisi basittir: Eksik kalan hormonlar tablet halinde verilir. Eğer buna doğumdan kısa süre sonra başlanır ise, herhangi bir hasar vermemektedir. Bozukluk 9.000 yenidoğandan birinde görülüyor.

## 6. Biotinidaz eksikliği

Bu bozukluk değişik türden, kısmen çok ciddi hasarlara ve bazı koşullarda çocuğun ölümüne bile yol açar. Biotinidaz enzimi, normal olarak biyotin vitaminini bağlı biçiminden serbest bırakıp, böylece onu vücut için tekrar kullanılabilir durumuna getirir. Hastalıkta ise vitamin kaybolmaktadır. Ancak metabolizmaya ait değişik enzimlerin işlevi için biyotin hayati önem taşır. Burada da erken tanı ve ivedi bir tedavi yoluyla zararlar önlenilmekte. Biotinidaz tedavisi sorunsuzdur. Bu ise, günde bir tablet biotinden oluşur. Hastalık aşağı yukarı galaktozami kadar sık

## 7. Sistik fibroz (CF)

CF'de hücrelerde bir tuz değişimi bozukluğu söz konusudur. Bunun sonucunda solunum yollarıyla pankreastaki salgılar fazla koyu yapışkan niteliktedir. Bu ise solunum yollarının kronik enfeksiyonuna ve olumsuz gelişmeye yol açmakta, tedavi edilmezse ciddi hastalanmaya neden olmaktadır. Hastalığa ait, bazen ancak yetişkin yaşlarda ortaya çıkartılan hafif biçimler de biliniyor.

Yoğun inhalasyon terapileri, nefes fizyoterapisi ve sindirim enzimleri ve yağda çözünür vitamin takviyeli uygun beslenme rejimi ile gereksiz yerde yatan hasta olarak tedavi görmesi engellenir ve hastanın daha iyi bir şekilde gelişmesi sağlanır.

Kistik Fibrozis, en sık rastlanan doğuştan gelen metabolizma hastalığıdır ve 2500 yeni doğandan birinde tespit edilmektedir.

## 8. 1. tip glutarikasidüri (GA-1)

Bu metabolik bozukluklarda, tüm hayvansal ve bitkisel proteinlerin normal içerikleri olan lizin ve triptofan amino asitleri, vücutta normal bir şekilde işlenemez. Bunun sonucunda beyin için zehirli olan metabolik ürünler meydana gelir. Böyle bir rahatsızlığı olan çocuklar yeni doğduklarında genellikle hiçbir semptom göstermezler. Tedavi görmediklerinde bu çocukların çoğunun kafası büyük olur vedevamındabirgelişme geriliğive ayrıcadikkat çekmeyen hareket bozuklukları görülebilir. 3 ay ve 3 yıl arasında, çoğu kez banal enfeksiyonlar tarafından tetiklenerek, kalıcı hareket bozukluklarına ve ağır engellere neden olan akut metabolik krizler meydana gelir. Özel

bir perhiz ve L-karnitin takviyesi ile GA-1 başarılı bir şekilde tedavi edilebilir. Metabolik krizleri önlemek için ilk yıllarda banal enfeksiyonlarda dahi tedbir amaçlı yatılı acil durum müdahalesi uygulanır.

## 9. Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD)

Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD diye de adlandırılır), belirli protein moleküllerinin (lösin, izölösün ve valin diye adlandırılan amino asitler) vücutta düzgün işlenemediği, doğuştan mevcut olan bir metabolizma rahatsızlığıdır. Bunun sonucunda yeni doğmuş bebeğin durumunun hızlı bir şekilde kötüye gitmesine neden olabilecek zehirli maddeler birikir. Özellikle komayı tetikleyebilecek bir beyin şişmesinin meydana gelmesinden korkulur. Tedavi edilmezse bu hastalık ölümle sonuçlanabilir. Hastaların bu denli ağır belirtiler göstermedikleri daha hafif formları da bilinmektedir.

Özel bir beslenme şekli ile MSUD başarılı bir şekilde tedavi edilebilir. Yeni doğmuş incelemesinde tespit edilen hastaların şansları oldukça iyidir.

## 10. Ağır kombine immün yetmezlik (SCID) ve ciddi T hücre lenfopeni

Ağır kombine immün yetmezlik (SCID) ve ciddi T hücre lenfopeni durumunda T hücrelerin oluşumunda bir bozukluk söz konusu olup, bunun neticesinde yaşamı tehdit eden enfeksiyonlar ve belirgin biçimde gelişim bozuklukları hızla ortaya çıkabilmektedir. Tedavi edilmediği takdirde SCID ve ciddi T hücreli lenfopeni ölümle sonuçlanabileceği gibi, daha az ciddi şekilde seyreden hafif biçimleri de bilinmektedir. Sonuç itibarıyla kök hücre nakli sayesinde SCID'nin ve ciddi T hücreli lenfopeninin tedavi edilebilmesi mümkündür. Yenidoğan taraması sırasında saptanan hastalarda iyileşme olasılığı daha yüksektir.

Alle Kreise gleichmäßig und vollständig mit einem Blut durchdrücken, Rückseite darf nicht weiss bleiben.  
Imbiber tous les cercles régulièrement et complètement avec une goutte de sang, le verso ne doit pas rester blanc.

Klebeskette falls vorhanden / Étiquette collante si disponible

1. Test / 1<sup>er</sup> test:  Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe:  ♀  ♂

Geburtsdatum / Date de naissance:

Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang:

Uhrzeit / Heure:

Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse:

Geburtsgewicht (g) / Poids de naissance (g):

Transfusionsdatum / Date de la transfusion:

Mutter-, Pulvernähe / Lait maternel, artificiel: ja / oui  nein / non

Medikamente, Bemerkungen / Médicaments, Remarques:

Mütterliche Immunisierung / Vaccination maternelle:

at Zürich, Postfach, 8032 Zürich, 044 266 73 87

## Taramaya ait pratik uygulama

Filtre kağıdı üzerinde kurutulan kan örnekleri bize, İsviçre Tarama Laboratuvarı – Zürich'e gönderilir. Sonuç birkaç gün içerisinde elde edilmektedir: Eğer testler normal sonuç verir ise – ki çocukların çoğunda bu durum söz konusudur – ebeveynlere bildirimde bulunulmamakta, onlar da yukarıdaki hastalıklardan birinin çocuklarında olmadığı için rahatlayabilmektedir.



Buna karşın göze çarpan bir bulgu tespit ettiğimizde, ileri muayenelerin başlatılması için, doğum kliniği, çocuk doktoru ya da çocuk kliniği yoluyla ebeveynlerle derhal temasa geçilir. Bununla birlikte ilk dikkat çekici bulgu, çocuğun gerçekten de hastalıklardan birine yakalanmış olduğu anlamına gelmiyor. Zira birçok çocukta ikinci bir muayenede her şeyin normal olduğu görülmektedir. Ancak bu tanı kapsamlı analizlerle tespit edildikten sonradır ki – bu da birkaç gün içerisinde yapılıyor - derhal tedaviye başlanır. Sonra, çocuk doktoruna ya da en yakın çocuk kliniğine, ayrıca, metabolizma veya hormon hastalıklarıyla ilgili merkezin uzmanlarına danışılarak, ömür boyu gerekli olan tedaviye ait sonraki yaklaşımlar planlanır.

Bütün test sonuçlarıyla kan örneğinden arta kalan madde tarama laboratuvarımızda uzun bir süre muhafaza edilir. Yeni or-

taya çıkan bir hastalığa yönelik olarak bu örneğin incelenmesiyle aydınlatılabilecek sorular oluşursa, tedavi eden hekim örneği bizden talep edebiliyor. Arta kalan maddenin bir bölümü, kimliği belirsiz anonim bir şekilde, tetkik kalitesinin kontrolü ve yeni inceleme yöntemlerinin geliştirilmesine yönelik olarak da tarama laboratuvarında kullanılabilir.

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 044 266 77 33  
Fax 044 266 81 10  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**

Das Spital der  
Eleonorenstiftung

kuruluşunun bir hizmetidir.