



# Yenidoğanlar Taraması

## Neugeborenen-Screening

### Dépistage Néonatal

#### Screening Neonatale



### Tedbir: Kolay Yöntem – Kalıcı Etki

Bu taramalar neden yapılır?

Yenidoğan Taramasıyla saptanabilen doğumsal hastalıklar, tedavi edilmediği takdirde farklı organlarda ağır hasarlara sebep olur. Bunlar özellikle beyin gelişimini engelleyebilir veya ağır enfeksiyonlara neden olabilir. Fakat doğumdan sonraki ilk zamanlarda bu hastalıkları klinik olarak tespit etmek mümkün değil. Yenidoğan Taraması yapılmadığı takdirde, hastalıklar ancak tipik belirtiler kendini gösterdikçe ilk aylarda veya ilk yıllarda zamanla teşhis edilebilir. Bu ise tedavinin gecikmeli olarak başlatılmasına sebep olur. Ancak

yenidoğanları kalıcı zararlardan koruyabilmek için bu tedavilerin doğumdan sonraki ilk birkaç gün içerisinde başlatılması çok önemlidir. Yenidoğan Taraması sayesinde tespit edilmeye çalışılan doğumsal hastalıkları modern metotlar sayesinde doğumdan hemen sonra teşhis etmek mümkün. Bunun için doğumundan sonraki üçüncü veya dördüncü gün yenidoğanın topuğundan yalnızca birkaç damla kan alınması yeterli. Bu kan örneği bir filtre kağıdın üzerinde laboratuvarımıza gönderilir ve aşağıdaki hastalıkların olup olmadığına dair incelenir.

### Tarihsel Gelişim

İsviçre'de ve bir çok Avrupa ülkesinde her sene yaklaşık 87.000 yenidoğan, belirli doğumsal hastalıklar yönünden muayene edilmekte. Çocuk doktorlarının girişimi ile yenidoğan bölümlerindeki kadın doğum uzmanları, ebeler ve hemşirelerin işbirliği sayesinde, İsviçre genelinde bu program

1960'lardan bu yana, bugünkü yüksek kaliteye ulaşmıştır. Bu muayeneler (taramalar) hem düşük maliyetlidir hem de masrafları temel sağlık hizmetleri kapsamında tüm sağlık sigortaları tarafından karşılanmaktadır.



## Yenidoğan Taramasında Tespit Edilmeye Çalışılan Hastalıklar

### 1. Fenilketonüri (PKU)

Bu metabolik hastalık tedavi edilmezse çocuk büyüdükçe çoğu durumda ciddi beyin hasarlarına yol açar. Bu çocuklar sonrasında ömür boyu bakıma muhtaç olur. Ancak hastalık doğumdan sonraki ilk birkaç hafta içerisinde tespit edilir ve uygun bir diyetle tedavi edilirse çocuğun sağlığı korunabilir.

Tüm hayvansal ve bitkisel proteinlerin normal bir bileşeni olan ve beslenme yoluyla alınan fenilalanin amino asidi, PKU hastalarında vücutta olması gerektiği şekilde işlenmez. Bunun sonucunda beyin için zehirli olan metabolik ürünler (metabolitler) oluşur. Uygulanan özel diyet, hastalığın sonuçlarını önlemek amacıyla sadece çok az miktarda fenilalanin takviyesi öngörür.

Bu hastalık, yaklaşık her 8.000 yenidoğandan birinde ve değişken derecelerde görülür.

### 2. Hipotiroidi

Tiroid bezinin doğuştan yetersiz çalışması durumu olan Hipotiroidi hastalığında tiroid hormonunun eksikliği tüm metabolik süreçlerin yavaşlamasına ve dolayısıyla çocuğun fiziksel ve zihinsel gelişiminin ciddi şekilde bozulmasına neden olur. Ancak eksik olan bu hormon, doğumdan hemen sonra günde bir tabletle takviye edilir ve metabolik süreçlerin normalleşmesi sağlanır. Böylece çocuk sağlıklı gelişebilir. Hipotiroidi oldukça yaygındır ve her 3.500 yenidoğandan birinde görülür.

### 3. Orta Zincirli Açıl CoA Dehidrojenaz Eksikliği - (MCAD Eksikliği)

MCAD eksikliği, yağ dokusundaki yağ asitlerinin gerektiği şekilde parçalanması sebebiyle ortaya çıkar. Bu hastalık sadece uzun süreli açlık, kusma, ishal ve ateş sonrası, örneğin çocuklukta sıkça görülen viral enfeksiyonlarla birlikte, vücut yağ rezervlerine ihtiyaç duyduğunda ortaya çıkar: Bunun sonucunda yoğun uyku hali, mide bulantısı, kan şekerinin fazla düşmesi (hipoglisemi), nöbetler ve koma hali meydana gelebilir. Tanı konulmayan durumlarda yaşanan ilk kriz sıkça ölümlü sonuçlanır.

Fakat gerekli ve doğru önleyici tedbirlerle, özellikle ateşli enfeksiyonlar esnasında, çocuğun uzun süreyle aç kalması önlenirse ve karbonhidrat bakımından zengin gıdaları yeterli miktarda tüketmesine özen gösterilirse, tedaviden çok iyi sonuçlar alınması mümkün.

MCAD eksikliği her 10.000 yenidoğandan birinde görülür.

### 4. Galaktozemi

Galaktozemili yenidoğanların vücudu süt şekerine (laktöz) karşı duyarlıdır. Bu nedenle sütle beslenmeleri halinde ciddi karaciğer, böbrek ve beyin hasarları ve görme bozukluğu meydana gelir. Bu kimi çocukların ölmesine de sebep olur. Fakat bu hastalık doğumdan sonraki ilk birkaç

gün içerisinde teşhis edilir ve gerekli diyetle tedaviye başlanırsa çocuğun sağlığı korunabilir.

Tedavi bağlamında laktözün bir bileşeni olan galaktozdan mutlak suretle kaçınılır. Galaktoz anne sütü, inek sütü ve başka gıdalarda bulunur.

Galaktozemi her 55.000 yenidoğandan birinde görülür. Klasik Galaktozeminin yanı sıra, daha nadir görülen ve daha hafif seyrettiği bilinen üç farklı Galaktozemi türü daha vardır.

### 5. Adrenogenital Sendrom (AGS)

AGS hastalığında böbrek üstü bezleri yeterli seviyede kortizon üretmez. Ateşli enfeksiyonlar, düşük kan şekeri ve tuz kaybıyla sonuçlanan tehlikeli krizlere neden olur. Kız çocuklarında erkek cinsiyet hormonlarının gerektiğinden fazla üretiliyor olması, dış genital organlarda erkekleşmeye yol açar. Erkek çocuklarında cinsel organlar normaldir, ancak onlar da ergenliğe erken girer. Ayrıca AGS cücelik ve kısırılığa da yol açar. Tedavisi ise basittir: Eksik olan hormonlar tablet şeklinde takviye edilir. Doğumdan kısa bir süre sonra bu tedaviye başlanırsa herhangi bir olumsuz etki görülmez. Adrenogenital Sendrom her 9.000 yenidoğandan birinde görülür.

## 6. Biotinidaz Eksikliği

Bu hastalık, farklı ve çok ciddi derecede hasarlara yol açar ve hatta kimi durumlarda ölümlü sonuçlanabilir. Normal şartlarda biotinidaz enzimi biyotin vitaminini, bağlı olan formundan çözerek vücudun bu vitamini tekrar kullanabilmesini sağlar. Hastalık durumunda ise bu vitamin kaybolur. Fakat biyotin, çeşitli metabolik enzimlerin işlevi için hayati öneme sahiptir.

Burada da erken teşhis ve erken tedavi ile oluşabilecek hasarlar önlenir. Biotinidaz eksikliği kolayca tedavi edilebilir. Tedavi kapsamında günde bir tablet şeklinde biyotin takviyesi uygulanır. Bu hastalık Galaktozemi kadar yaygındır.

## 7. Kistik Fibrozis (KF)

KF hastalığında hücrelerdeki tuz değişiminde bir bozukluk sebebiyle solunum yolları ile pankreastaki salgıların yoğunluğu fazla yapışkan bir hal alır. Bu ise kronik solunum yolu enfeksiyonlarına sebep olur, normal bir gelişim sürecini engeller ve tedavi edilmemesi halinde ciddi hastalıklara yol açar. Bu hastalığın daha az olmakla beraber yetişkinlikte teşhis edilen hafif türleri olduğu bilinmektedir. Yoğun inhalasyonlar, solunum fizyoterapisi, sindirim enzimleri ve yağda çözünen vitaminlerin verildiği uygun diyet ile gereksiz yatılı tedaviler önlenir ve bu gelişim sürecini olumlu yönde etkiler. KF, yaklaşık her 3.000 yenidoğan-

dan birinde görülen en yaygın doğumsal metabolizma hastalığıdır.

## 8. Glutarik Asidüri Tip 1 (GA-1)

Bu metabolik hastalıkta, tüm hayvansal ve bitkisel proteinlerin normal bir bileşeni olan lizin ve triptofan amino asitleri vücutta olması gerektiği şekilde işlenemez. Sonuç olarak, beyin için zehirli olan metabolik ürünler (metabolitler) oluşur. Genellikle yenidoğan döneminde hiçbir belirti görülmez. Tedavi edilmez ise çoğu çocukta büyük bir kafaya ve zamanla gelişim bozukluğu ile hafif hareket bozukluklarına sebep olur. 3 ay ila 3 yaş arasındaki dönemde, genellikle basit viral enfeksiyonlar ile tetiklenen akut metabolik krizler meydana gelir. Bunlar ise kalıcı hareket bozukluklarına ve ciddi bir engellilik durumuna yol açar.

GA-1'in tedavisi özel bir diyet ve L-karnitin takviyesiyle mümkündür. Metabolik krizleri önlemek amacıyla, doğumdan sonraki ilk yıllarda meydana gelen basit viral enfeksiyonlarda dahi, önlem amaçlı yatılı tedavi yapılması tercih edilir.

## 9. Akçaağaç Şurubu İdrar Hastalığı (Maple Syrup Urinary Disease; MSUD)

Akçaağaç şurubu hastalığı (MSUD olarak da bilinir), belirli protein yapı taşlarının (lösin, izölösün ve valin amino asitleri olarak adlandırılan) vücutta gerektiği şekilde işlenmediği doğumsal bir metabolik hastalıktır. Buna bağlı olarak vücutta zehirli (toksik) maddeler birikir ve yenidoğanın sağlık durumunun hızla kötüleşmesine neden olur. En çok komayı tetikleyebilen beyin ödemi (beyin şişmesi) oluşmasından korkulur. Tedavi edilmediği takdirde bu hastalık ölüme neden olabilir. Hastalar üzerinde daha az ciddi etkileri olan hafif türleri de bilinmektedir. MSUD tedavisi özel bir diyetle mümkündür. Hastalığın Yenidoğan Taramasında saptanması halinde tedavinin başarı oranı oldukça artmaktadır.

## 10. Ağır Kombine İmmün Yetmezliği (SCID) ve Ağır T-hücreli Lenfopeni

Ağır Kombine İmmün Yetmezliği (SCID) ve Ağır T-hücreli Lenfopeni hastalığında, T-hücrelerinin oluşumunda bir bozukluk vardır. Bu durum, hızla yaşam tehdidinde dönüşen enfeksiyonlara ve ciddi bir gelişim bozukluğuna yol açabilir. SCID ve ağır T-hücreli Lenfopeni tedavi edilmediğinde ölüme neden olabilir. Daha hafif belirtiler gösteren türleri de vardır. SCID ve ağır T-hücreli lenfopeni kök hücre nakliyle te-

davi edilebilir. Yenidoğan Taramasında saptanması halinde tedavinin başarı oranı oldukça artmaktadır.

## 11. Spinal müsküler atrofi (SMA)

SMA hastalığı nadiren görülen doğuştan meydana gelen bir hastalıktır. Tüm vücudun hareket edebilmesi ve kas gücü için gerekli olan sinir uçları SMA hastalığında kayba uğrar. Bunun sonucunda kol ve bacaklarda güçsüzlük meydana gelir. Hastalığın ileri safhalarında nefes alma ve yutkunma beceresi ciddi şekilde etkilenir. Hastalık sıklıkla belirtilerini yenidoğan bebeklerin ilk yılında gösterir. Yenidoğan taraması sayesinde neredeyse yenidoğan bebeklerin tümünde SMA riski olup olmadığı tespit edilebilir (yaklaşık % 95'inde). Testin pozitif sonuç vermesi halinde bebeğin ebeveynleri çocuklarının acilen muayene edilebilmesi ve ilave testlerin yapılabilmesi için bir Nöromüsküler Hastalıklar merkezine davet edilir. Yenidoğan taraması sonrasında konulan teşhis erken evrede gözetim ve tedavi etme imkanı sağlar. Günümüz SMA hastalığının ilerlemesini durduracak veya yavaşlatacak etkili terapiler mevcuttur. Hastalığın ilk belirtilerini göstermesinden önce tedaviye başlanması bebeğin motorik anlamda normal bir gelişime sahip olabilmesine en iyi olanağı sağlar.

## Yenidoğan Taraması: Uygulama

Filtre kağıdında kurutulmuş kan örnekleri, Zürich Üniversitesi Çocuk Hastanesi'ndeki "Neugeborenen-Screening Schweiz" (Yenidoğan Taraması İsviçre) laboratuvarına gönderilir. Tarama sonuçları birkaç gün içerisinde çıkar. Test sonuçları normal ise ebeveynler aranmaz, çünkü bu durumda yukarıda bahsedilen hastalıklardan herhangi biri tespit edilmemiştir. Çocukların büyük çoğunluğunda bu böyledir. Kaygılanmayı gerektirecek bir durum yoktur.

Fakat anormal bir bulgu tespit edilirse, ileri tetkiklerin başlatılması için, doğum kliniği, çocuk doktoru ya da en yakın çocuk kliniği ebeveynlerle derhal iletişime geçer. Bununla birlikte, bu ilk bulgular, çocukta gerçekten de bu hastalıklardan biri olduğu anlamına gelmez. Birçok çocukta ikinci bir muayeneyle her şeyin normal olduğu anlaşılır. Ancak daha ayrıntılı incelemelerle teşhis konulduğunda, çocuğun tedavisine hemen başlanır. Bu ise birkaç gün sürebilir. Daha sonraki sürecin planlanması, yani bazılarında yaşam boyu sürececek gerekli tedavilerin de kapsamlı istişaresi için çocuk doktoru, en yakın çocuk kliniği ve sorumlu merkezin endokrinoloji ve metabolizma, immünoloji veya akciğer hastalıkları uzmanları ile görüşmeler yapılır.



## Test sonuçlarının ve kan örneklerinin muhafazası

Tüm test sonuçları tarama laboratuvarında en az 30 yıl boyunca muhafaza edilir. Kan örneklerinden artan doku 10 yıl boyunca kalite güvencesini sağlamak amacıyla muhafaza edilir. Bu süre içinde ortaya yeni çıkan bir hastalıkla ilgili sorulara cevap bulabilmek amacıyla bu örneğin incelenmesi gerektiği durumlarda tedaviyi yapan doktor sizin onayınızla dokunun bizde incelenmesini talep edebilir (örneğin PCR testi aracılığıyla Sitomegalovirüs'ün doğuştan var olup olmadığının tespiti için).

Artan dokunun bir bölümü inceleme kalitesinin denetimi ve yeni inceleme metodlarının geliştirilmesi amacıyla da tarama laboratuvarı tarafından kullanılabilir. Bu amaçla kullanılan dokunun şekil itirabiyle sizinle tanımlanması mümkün değildir ve doku anonimleştirilmiştir.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)  
Neugeborenen-Screening Schweiz  
Universitäts-Kinderspital Zürich  
Lenggstrasse 30, CH-8008 Zürich

Telefon +41 44 249 56 15  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

Das Spital der  
Eleonorenstiftung

kuruluşunun bir hizmetidir.