



Halk Sağlığı
Genel Müdürlüğü

YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI





Yenidoğan tarama programı

- Ülkemizde doğan tüm yenidoğan bebeklerden ücretsiz olarak topuk kanı alınarak
 - Fenilketonüri
 - Konjenital Hipotiroidi,
 - Biotinidaz Eksikliği
 - Kistik Fibrozis
 - Konjenital Adrenal Hiperplazi
 - Spinal Müsküler Atrofi hastalıklarının varlığı **ücretsiz olarak** araştırılır
- Hastalıklar bebeğinizden alınan topuk kanı ile erken teşhis edilebilir



Fenilketonüri-FKÜ

- Doğuştan gelen bir hastalıktır ve proteinli gıdalarda bulunan bir maddenin sindiriminin bozuk olmasından dolayı, bu madde çeşitli organlarda birikir ve geriye dönüşümsüz beyin hasarı yapar
- Türkiye, bu hastalığın en sık görüldüğü ülkelerden biridir
- Erken tanımlanıp tedavi edilmezse sonuç ağır zihinsel geriliktir
- Hastalığın erken tanısı ve uygun diyet tedavisi ile zekâ geriliği önlenabilir
- Bebeğin bedensel ve zihinsel gelişiminin normal olabilmesi için doğduktan sonra en geç ilk 2-3ay içinde diyet tedavisine başlanmalıdır
- Tedaviye yaşam boyu devam edilmelidir



Konjenital Hipotioidi-KHT

- Yenidoğan döneminde en sık karşılaşılan endokrinolojik sorun
- Tiroid bezinin az çalıştığı klinik bir durumdur ve önlenebilir zeka geriliğinin en önemli nedenidir
- Türkiye, bu hastalığın da en sık görüldüğü ülkelerden biridir
- Bebeklerin başlangıçta hemen tamamında herhangi bir belirti ve bulgu yoktur
- Erken tanı yapılmaz ise kalıcı zekâ geriliği kaçınılmaz
- Hastalığa ne kadar erken tanı konur ve tedavi başlanırsa tedavi o kadar yüz güldürücüdür
- Tedavisi son derece ucuz, kolay uygulanabilir bir tedavidir
- Günde bir kez ağızdan verilmek sureti ile hasta bebeklerde tiroid hormonlarını normal düzeye getirmek olanaklıdır



Biotinidaz Eksikliği-BE

- Biotinidaz eksikliği soydan gelen bir hastalıktır
- Biotin, B vitaminlerinden biridir
- Enerji sağlar ve büyüme için gereklidir
- Biotinidaz eksikliği olanlarda biotin vücut tarafından kullanılamaz
- Biotinidaz eksikliği tedavi edilmezse bebekte kas zayıflığı, işitme kaybı, görme (göz) problemleri, saç dökülmesi, deri döküntüleri, havale (kasılma–nöbet), gelişme geriliği gibi problemler gelişebilir
- Türkiye, bu hastalığın en sık görüldüğü ülkelerden biridir
- Hastalığın erken olarak tanımlanması çok önemlidir
- Erken teşhis edildiğinde tedavi edilebilen bir hastalıktır
- Tedavide ana ilke, eksik olan vitaminin yerine konulmasıdır. Hastalığın tedavisinde bir vitamin olan biotin verilir, tedavi oldukça kolay, ucuz, ulaşılabilir ve etkindir.



Kistik Fibrozis-KF

- Kistik Fibrozis esas olarak akciğerleri ve sindirim sistemini etkileyen genetik bir hastalıktır
- En sık rastlanan şikayetler
 - Sık hastalanma
 - Aldıkları besinleri yeterince sindiremedikleri için yağlı pis kokulu dışkılama
 - Yeterli kilo alamamadır
- Erken tanı alan kistik fibrozisli hastalar uygun diyet, ilaçlar ve fizyoterapi ile daha sağlıklı ve uzun yaşayabilmektedir
- Kistik Fibrozis hastalığının kesin bir tedavisi olmamakla birlikte her geçen gün bulunan yeni tedaviler sayesinde hastalar daha uzun ve sağlıklı bir hayata sahip olmaktadır



Konjenital Adrenal Hiperplazi-KAH

- Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizolü (ve bazen de vücudun tuz dengesini ayarlayan hormonu: aldosteron) yeterli üretemediği bir hastalıktır.
- Bu hormonların yapımı böbrek üstü bezinde bazı enzimlerin yardımını ile olur ve bu hormonlar vücudun strese karşı savaşmasında, tuz dengesinin sağlanmasında elzemdir.
- Eksikliğinde, böbrek üstü bezlerinde yetmezlik gelişir ve hayatı tehdit eder, fark edilemediği için ciddi enfeksiyonlara maruziyet ve bebeklik dönemlerinde ishal nedeniyle ölümlere neden olur.
- Erken tanı ile tıbbi ve cerrahi tedavisi mümkün olup, hastaların sağlıklı bir ömür sürmesi söz konusudur.



Sipinal Musküler Atrofi-SMA

- Spinal mskler atrofi (SMA), Kalıtsal, nromskler (kas ve sinirler ile ilgili) bir grup hastalıęa verilen addır.
- Hastalık kaslarda ilerleyici tarzda gcszlk ve kas kaybı ile karakterizedir.
- Hastalıęın drt tipi vardır ve en sık grleni yaklaşık %60-70 grlme oranı ile SMA Tip I'dir.
- SMA Tip I en sık grlen form olmakla birlikte, ciddi solunum yetmezlięi ve nihayetinde iki yaşından nce hastanın kaybıyla sonulanan en aęır ve lmcl formudur.
- Dięer formları daha ge bařlangılı ve daha hafif klinik bulgularla seyreder.
- Hastalıęın erken tanınması halinde hastalık yeni tedavi seenekleri ile kontrol altına alınabilmekte ve hastaların yařam kalitesi artmaktadır.

Yenidoğan taraması için topuk kanı örneği alınması



- Tarama için bebeğinizden hastaneden taburcu olmadan hemen önce birkaç damla topuk kanı alınacaktır. Bu kan örneğinde FKÜ, BE ve SMA hastalıkları çalışılacak olup,
- İlk hafta içinde aile hekimliği birimi ya da göçmen sağlığı merkezinde ikinci kan örneği alınmalıdır. Bu kan örneğinde ise KHT, KAH, KF çalışılmakta ve FKU için tekrar analiz yapılmaktadır.
- Bazı durumlarda (yeterli miktarda kan alınmaması, sonuçların şüpheli olması vb.)bebeğinizden tekrar topuk kanı almak gerekebilir
- Tarama testlerini yaptırmanız bebeğinizin yararına olacaktır
- Tarama testlerini yaptırmak istemiyorsanız numune kağıdındaki ilgili bölümü okuyup imzalamanız gerekir



Tarama sonuçlarının takibi

- Test sonucunda tekrar bir kan örneğine ihtiyaç duyulması ya da taraması yapılan hatalıklardan şüphe edilmişse size bilgi verilecektir
- Size ulaşılabilmesi için numune kağıdındaki bilgilerin doğru ve eksiksiz olması büyük önem taşımaktadır
- Test sonuçları normal çıkarsa size bilgi verilmeyecektir
- Ancak numune kağıdının size verilen bilgilendirme sayfasındaki telefon numarasından bilgi alabilirsiniz



Tarama sonucunun pozitif olması

- Tarama sonucunda taranan hastalıklardan herhangi birisi için test pozitif saptanması çocuğunuzun hasta olduğu anlamına gelmez
- Hastalık şüphesi olduğu ve daha ileri incelemeler yapılması anlamına gelir
- Bebeğin en kısa zamanda ilgili uzman tarafından değerlendirilmelidir
- Değerlendirmenin yapılabileceği klinikler için size bilgi verilecektir.
- Çocuğunuzun değerlendirme sonucu ile ilgili Aile Hekiminize bilgi vermeniz takip açısından önem taşımaktadır



Halk Saęlıęı
Genel M¼d¼rl¼ę¼

Her Bebeęin Hayata Saęlıklı Bařlama Hakkı Vardır....



<https://sagligim.gov.tr/>