

## AİLE BİLGİ BEYANI

Yenidoğan bebeklere uygulanan tarama testi sonucunda bebeğimde **KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ** şüphesinin ortaya çıktığı ve bebeğimin en kısa zamanda değerlendirmeye ihtiyacı olduğu konusunda bilgilendirildim. Hastalık ile ilgili tarafıma verilen bilgilendirmeyi dinledim/okudum. Bebeğimle ilgili değerlendirmenin yapılabileceği Merkezler konusunda bilgi aldım.

Tarih: ...../...../.....

Anne ya da Babanın

TCKN:

Adı Soyadı:

İmzası:

Bilgilendirmeyi Yapan Hekimin

Adı Soyadı:

İmzası:

*TCKN: Türkiye Cumhuriyeti Kimlik Numarası*

*Bu bölüm sağlık kuruluşunda kalacaktır*

**-1-**

## “KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ TARAMA TESTİ” POZİTİF SAPTANAN BEBEKLER İLE İLGİLİ BİLGİLENDİRME

**Yenidoğan tarama testi sonuçlarının anlamı nedir?**

Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu bazı doğumsal hastalıkların taranması için bebeğinizin topuğundan kan alınmaktadır. Tarama sonuçlarında çocuğunuzda bu hastalıklardan herhangi birisi için testin pozitif saptanması çocuğunuzun hasta olduğu anlamına gelmez, hastalık şüphesi olduğu anlamına gelir. Tarama testi pozitif olan bebeklere mutlaka daha ileri incelemeler yapılmalı ve hasta olup olmadıkları anlaşılmalıdır.

Sizin bebeğinizin tarama testi sonucunda **KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ** şüphesi ortaya çıkmıştır.

**BEBEĞİNİZİN EN KISA  
ZAMANDA  
DEĞERLENDİRMEYE  
İHTİYACI VARDIR.**

**DEĞERLENDİRME İÇİN BİR  
PEDIATRİK ENDOKRİNOLOJİ  
MERKEZİNE  
BAŞVURMALISINIZ. BU  
KÖNUDA SİZE BİLGİ  
VERİLMİŞ OLMALIDIR.**

*Bu bölüm aileye verilecektir*

**-1-**

## Konjenital adrenal hiperplazi nedir?

Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizol (ve bazen de vücudun tuz dengesini ayarlayan hormonu: aldosteron) yeterli yapamadığı ve aşırı erkeklik hormonu ürettiği bir hastalıktır.

Kortizol ve aldosteron hormonları vücudun strese karşı savaşmasında, tuz dengesinin sağlanmasında elzemdir. Bu hormonların yapımı böbrek üstü bezinde bazı enzimlerin yardımı ile olur.

Enzimlerden birinin eksikliğinde bu hormonlar yapılamaz. Bebek daha anne karnında iken de bu hormonların eksikliği ortaya çıkar, bunların yerine erkeklik hormonlarının yapımı artar. Kız bebekler aşırı erkeklik hormonuna maruz kaldıkları için dış cinsel organları erkeksi, fakat iç cinsel organları (rahim ve yumurtalıklar) normal gelişir. Erkek bebekler doğumda normal görünümündedir.

Hormon eksikliği olan bebeklerin hayatın 1. haftasından sonra **kilo alamama, emme zayıflığı ve kusma yakınmaları başlar**. Tuz ve su kaybı, kan şekeri düşüklüğü yaşamı tehdit eder ve tedavi edilemezse bebeğin yaşamı tehlikeye girebilir.

**Hastalığın erken tanınması çok önemlidir.** Tanı konur ve erkenden tedaviye başlanırsa adrenal krizden yaşam kaybı önlenir. Kızların dış cinsel yapılarındaki bozukluklar düzeltilebilir. Hormon takviyesi ile çocuklar sağlıklı yaşam sürer ve yaşitlarının yaptığı her aktiviteyi (okul, spor, gezi vs.) yapabilirler. Kız bebeklerin dış cinsel yapısını düzeltmek için ameliyat gerekebilir.