

# Yenidoğanlarda ender görülen doğuştan gelen hastalıkların taraması

(VasSeu-tarama örneği)

*Doğuştan gelen ender görülen hastalıkların taraması yenidoğan bütün bebeklere tavsiye edilir (Finlandiya Sosyal İşler ve Sağlık Bakanlığı 7.4.2014). Tahmin edilen üç binde bir bebekte taramayla bulunabilecek bir hastalık olduğu ve bulunan bu hastalığın meydana getirdiği kalıcı hasarların yeterince erken başlatılan tedaviyle önlenebileceğidir. Tarama yapılmadan bu gibi hastalıkların erken tanısının yapılması genelde imkânsızdır. Batı ülkelerinin büyük çoğunluğunda yenidoğanlara yapılan benzeri tarama programlarına yıllar önce başlanmıştır.*

Ciddi doğuştan gelen hastalıkları olan çocuklar yeni doğduklarında tamamen sağlıklı görünebilirler. Hastalığın bulunup gerekli tedavinin erkenden başlatılması için, bu gibi ender görülen hastalıkların ilk belirtileri tarama örneğinden aranır. Sadece yeterince erken başlatılmış tedavi çocuğun kalıcı şekilde özürlü olmasını ve hatta ölümünü engelleyebilir.

Tarama çok basittir: *Bebek 2-5 günlükken topuğuna iğne vurularak emici filtre kağıdına alınacak birkaç kan damlasıyla yapılır.* Eğer tarama sonucu anormal ise, hastaneden aile ile derhal iletişime geçilir. Bebekten ileri araştırmaları için yeniden kan örnekleri alınır ve doktor çocuğun sağlık durumunu kontrol eder. İleri araştırmalarda bu çocuklardan da birçoğunun sağlıklı oldukları anlaşılır. Eğer tarama sonucu normale iletişime geçilmez ama sonuçlar Omakanta'ya eklenir.

Yenidoğanların taraması tedavisi mümkün olan doğuştan gelen belirli hastalıkların hasarlarını önlemeye yardımcı olur. Bu hastalıklardan birini taşıyan ender bebeklerde, tarama ve erken teşhis yaşamalarını bütünüyle kurtarabilir.

*İlişikte taranan hastalıklar hakkında detaylı bilgiler vardır. Ayrıca daha fazla bilgi için [www.saske.fi](http://www.saske.fi) adresine bakınız.*

## ÖNEMLİ!

Genelde tarama örneği doğum bölümünde, bebek 2-5 günlükken yani 48-120 saatlikken alınır. Eğer bebek 36-48 saatlikken taburcu olacaksanız kan örneği taburcu olurken de alınabilir. Bebek 36 saatten küçükken taburcu olacaksanız örnek, bebek 48-120 saatlikken ayrıca laboratuvara gidilerek alınır.

Tarama ve örnek alma ile ilgili daha fazla bilgileri gerekirse doğum hastanesinin çalışanlarından edinebilirsiniz.



## Taranan hastalıklar hakkında bilgiler:

*Doğuştan gelen tiroid bezi (kalkan bezi) yetersizliği yani hipotiroidi* tiroid bezi hormonunun eksikliğinden kaynaklanmaktadır. Tiroid bezi hormonu çocuğun büyüme ve beyin gelişimi için vazgeçilmez derecede önemlidir. İnsan yaşamının ilk yıllarında bu hormonun eksikliği ağır gelişim bozukluğuna ve zihinsel özürlülüğe yol açar. Eğer bu hormon eksikliği, bebek yaşamının ilk haftalarında erken teşhis konulup ve tiroid bezi hormon ilacıyla tedavi edilirse, çocuk normal şekilde büyür ve gelişir. Finlandiya'da doğuştan gelen hipotiroidin yenidoğanlarda görülme sıklığı tahminen 2000'de 1 – 3500'de 1'dir. Bu hastalık nadiren kalıtsaldır.

*Doğuştan gelen böbreküstü bezlerinin (adrenal bezler) aşırı büyümesi yani konjenital adrenal hiperplazi (CAH)* böbreküstü bezi kabuğunun steroid hormonlarının üretim bozukluğundan kaynaklanmaktadır. Bu hormonlar vücutta yaşamsal önem taşıyan, örneğin şeker, tuz ve sıvı dengeleme işlemlerini düzenlerler. Ağır hastalık durumunda tedavisi yapılmayan çocuk, tuz ve sıvı dengesinin ciddi şekilde bozulmasıyla ölebilir. Bu hastalık ayrıca erkeklik hormonlarının salgılanmasını artırır. Finlandiya'da doğuştan gelen böbreküstü bezlerinin aşırı büyümesinin yenidoğanlarda görülme sıklığı tahminen 15 000'de 1 – 20 000'de 1'dir. Hastalık hormon eksikliğini telafi eden ilaçlarla tedavi edilir ve bu şekilde hasta normal bir yaşam sürdürür.

*Ağır karma immün yetmezliği (SCID)* nadir görülen vücudun bağışıklık sisteminin düzgün çalışmadığı kalıtsal immün yetmezliği hastalığıdır. Yetmezlikten dolayı çocuğun savunma gücü ağır enfeksiyonlara karşı zayıflamıştır ve tedavi edilmezse hastalık genelde ilk iki senede çocuğun hayatını kaybetmesine neden olur. Hastalık, enfeksiyonlardan önce fark edilir ve tedavi edilirse birçok çocuk kök hücre nakli ile kalıcı olarak tedavi edilebilir. Finlandiya'da hastalığın görülme sıklığı tahminen 50 000'de 1 – 100 000'de 1'dir.

*Taramada aranan doğuştan gelen amino ve yağ asitleri metabolizması hastalıkları* (örneğin PKU, LCHADD, MCADD veya GA1) nadir hastalıklardır. Bu hastalıkların Finlandiya'daki genelliğine (sıklığına) dair elde kesin bilgiler yoktur, ama yapılan tahmine göre, Finlandiya'da hemen her yıl bu hastalıklardan birini taşıyan on kadar çocuğun dünyaya geldiğidir. Doğuştan gelen metabolizma hastalıkları genelde özel diyetle ve besin ürünleriyle tedavi edilir. Hastalıklardan bir kısmına ilaç tedavisi de uygulanabilir.

Taranan metabolizma hastalıkları genelde ciddi metabolizma bozukluklarına yol açarlar. Enerji üretimi bozulabilir veya vücutta zehirli maddeler birikebilir. Belirtiler örneğin, kusma, büyüme eksikliği, zihinsel özürlülük veya hatta ölüm olabilir. Yapılan tahminlere göre, % 5 oranındaki ani bebek ölümlerinin doğuştan gelen metabolizma hastalıklarından kaynaklandığıdır. Tedavi zamanında başlarsa, taranabilen metabolizma hastalıkları etkin bir şekilde tedavi edilebilir. Hastalığın seyri ve iyileşme olanağı temel olarak, tedavinin başlanmasından önce hasarların ne kadar çok meydana geldiğine bağlıdır.

Taranan birçok hastalık resesif (çekingen) biçimde kalıtım yoluyla geçer. Böylece kalıtım etkeni olan gen dönüşümü yani gen mutasyonu sağlıklı taşıyıcılar aracılığıyla kuşaktan kuşağa geçer ve hastalık, sadece taşıyıcı olan iki kişi çocuk sahibi olduğunda, ve ikisinin de gen mutasyonunu çocuğa geçirdiği durumda ortaya çıkar. Gen mutasyonunu taşıyan bir çiftin, her gebelikte % 25 oranında çocuğun hastalıklı doğması riski vardır.