



## YENİDOĞAN TARAMASI - HEIDELBERG



### EBEVEYN BİLGİ BROŞÜRÜ

#### Değerli anne babalar,

Bebeğinizin doğumuna az kaldı ya da bebeğiniz kısa bir süre önce doğdu. Her halükarda çocuğunuz için en iyi dileklerimizi sunarız. Bebek çoğunluğu sağlıklı olarak doğar ve öyle de büyür. Bununla birlikte yenidoğanlarda belirti göstermeyen nadir doğumsal hastalıklar olabilmektedir. Bu tür hastalıklar, tedavi edilmediği takdirde bebekte ağır hasarlar bırakabilmektedir. Bunları önleyebilmek amacıyla Almanya'da, doğumdan sonraki ilk günlerde yenidoğanlar için önemli erken tanı testleri (yenidoğan taraması) önerilmektedir. Yenidoğana sağlık taraması yaptırmak isteğe bağlıdır. Bebeğinize bu testlerin yapılabilmesi için rıza beyanını imzalayarak onaylamanız (en az bir veli) gereklidir.

#### Doğuştan gelen metabolik hastalıklar, hormonal, kan ve bağışıklık sistemi ya da nöromusküler sistem bozuklukları için yenidoğan taraması

Doğuştan gelen ve nadir rastlanan metabolik hastalıklar, hormonal bozukluklar, kan ve bağışıklık sistemi bozuklukları veya nöromusküler sistem bozuklukları tedavi edilmezse organ kaybına, bedensel ve zihinsel engelliliğe, ağır enfeksiyonlara ve hatta ölüme yol açabilir. Zamanında teşhis edildiğinde çoğu durumda ilaç kullanımı, diyet uygulaması veya özel önlemler ile hastalığın sonuçları önlenir veya hafifletilebilir. Test en uygun olarak doğumu takip eden ikinci veya üçüncü gün içinde birkaç damla kanın özel filtreli bir karta damlatılması ve tarama laboratuvarına gönderilmesiyle gerçekleştirilir. Test sürecine dair ayrıntılar ve hastalıklarla ilgili bilgiler 2. sayfa ve devamında yer almaktadır.

#### Mukovisidoz (kistik fibroz)'a yönelik yenidoğan taraması

Doğuştan gelen metabolik hastalıklar, hormonal bozukluklar, kan ve bağışıklık sistemi bozuklukları veya nöromusküler sistem bozuklukları için tarama ile birlikte bebeğinize aynı kan örneğinden mukovisidoz taraması önerilir. Mukovisidozlu çocuklarda akciğerde ve diğer

organlarda yoğun bir mukus oluşur. Bu organlar bu nedenle sürekli enfekte olur. Çocuklar sonuç olarak kilo alamazlar ve yeterli gelişemezler.

Hastalığın ağır seyri durumunda akciğer işlevi oldukça kötü etkilenebilir. Bu testin amacı, mukovisidozun erken teşhis edilmesidir, böylece tedaviye mümkün olduğu kadar erken başlanabilir ve hastanın yaşam kalitesi ve yaşam beklentisi iyileştirilir. Genetik Tanı Kanunu'nun mevzuatları uyarınca mukovisidoz için yapılacak yenidoğan taramasından önce bir doktorun bilgilendirme yapması gereklidir. Hastalığa ve test sürecine ilişkin daha fazla bilgi 5. sayfadan itibaren verilmektedir.

Tüm testler tamamlandıktan sonra bebeğinizin kan örneği, yasal mevzuatlara göre 3 ay süreyle saklanır ve daha sonra imha edilir.

Dikkat çeken bulgu durumunda gerekli kontrol testlerinin yapıldığından emin olmak için verilerin, bulgular netleşinceye kadar sizinle ilgilenen bakım merkezinden tarama merkezimize aktarılması için onayınızı talep ederiz.

Heidelberg Üniversite Klinikleri Çocuk  
ve Gençlik Sağlığı Merkezi Dietmar  
Hopp Metabolizma Merkezi  
Yenidoğan Taraması  
Im Neuenheimer Feld 669  
69120 Heidelberg

Tel. 06221 56-8278, -8475 | Fax 06221 56-4069

[www.neugeborenencreening.uni-hd.de](http://www.neugeborenencreening.uni-hd.de)



# DOĞUŞTAN GELEN METABOLİK HASTALIKLAR, HORMON BOZUKLUKLARI, KAN VE BAĞIŞIKLIK SİSTEMİ BOZUKLUKLARI VE NÖROMÜSKÜLER SİSTEM BOZUKLUKLARI İÇİN YENİDOĞAN TARAMASI

Nadir rastlanan ve doğuştan gelen metabolik hastalıklar, hormonal bozukluklar, kan ve bağışıklık sistemi bozuklukları ve nöromüsküler sistem bozuklukları gibi yenidoğanlarda başta dış belirtilerle anlaşılabilen hastalıklar vardır. Bunlar yaklaşık 1.000 yenidoğandan birinde görülür. Tedavi edilmediğinde bu hastalıklar organ hasarına, bedensel ve zihinsel engele, ağır enfeksiyonlara hatta ölüme yol açabilir. Bu hastalıkları teşhis etmek için tüm yenidoğanlara 50 yıldan bu yana önleyici olarak "yenidoğan taraması" denilen kan testleri önerilmektedir. Geçen yıllarda bu testler, başka tedavi edilebilir hastalıklar yeni- doğan taramasına dahil edilerek geliştirilmiştir.

## Yenidoğan taraması neden uygulanır?

Doğuştan gelen bu metabolizma hastalıkları, hormon , kan ve bağışıklık sisteminin ve nöromüsküler sistemin bozuklukları zamanında teşhis edilmelidir. Doğumdan sonra mümkün olduğu kadar erken başlayan bir tedavi ile doğumsal hastalıkların etkileri genellikle önlenir veya hafifletilebilir.

## Test ne zaman ve nasıl yapılır?

Doğumdan sonraki ikinci veya üçüncü gün (doğumdan sonraki 37. ila 72. saat), mümkünse ikinci önlem muayenesi U2 ile birlikte birkaç kan damlası (damardan veya topuktan) özel filtreli karta damlatılır ve kuruduktan hemen sonra tarama laboratuvarına gönderilir. Numuneler orada, geciktirilmeden özel ve hassas metodlar ile test edilir. Test giderleri sağlık sigortası veya klinik tarafından ödenir.

## Hangi hastalıklar için test yapılır?

Kan örneğinin hangi hastalıklara yönelik teste tabi tutulabileceği, Federal Doktorlar ve Sağlık Sigortaları Komisyonu (G-BA) tarafından belirleyici bir yönetmelik ile belirlenmiştir. Listede 13 metabolik hastalık ve 2 hormonal bozukluk, ağır kombine bağışıklık bozukluğu, orak hücreli anemi (SCD) ve spinal müsküler atrofi (SMA) bulunur. Bu hastalıkların sonuçları ve belirtileri aşağıda ayrıntılı olarak açıklanmıştır.

Toplamda yaklaşık her 1.000 yenidoğandan birinde bu hastalıklardan birine rastlanmaktadır. İlgili ailelerin büyük bir kısmında bu tür hastalıklara daha önce hiç rastlanmamıştır. Hasta bebekler, doğumda tamamen sağlıklı görünebildikleri için yenidoğan taraması onları fiziksel ve zihinsel gelişme bozukluklarından koruyabilir. Sadece bu testler ile aileden kaynaklanan riskler hakkında bir görüş oluşturulamaz.

## Test sonuçları kimlere bildirilir?

Her halükarda, kan örneğini gönderen kuruma birkaç gün içinde laboratuvarın yazılı bir bulgu raporu gönderilir. Bu kuruluş, dikkat çeken bulgu durumunda ana babaya bilgi verir. Örneğin, gönderen kuruma ulaşılamama gibi özel durumlarda laboratuvar, doğrudan ana baba ile iletişime geçer. Bu nedenle test kartında, doğumdan sonraki günler içinde size ulaşabilmesi için telefon numaranızı ve adresinizi belirtmelisiniz. İlgili yenidoğan için erken tanı ve erken tedavi ancak tüm tarafların, yani ana baba, klinik ya da doktor ve tarama laboratuvarının zaman kaybetmeden birlikte çalışmaları ile mümkün olur.

## Test sonucu ne anlama gelir?

Bir tarama testinin sonucu tıbbi tanı yerine geçmez. Test sonucu, ilgili hastalığın söz konusu olmadığını belirler veya, bir hastalık şüphesi varsa, doğrulayıcı bir test gerekebilir, örneğin test tekrarlanır. Ancak kan örneği, uygun zamanlamayla alınmadıysa veya filtreli kart üzerindeki kan yeterli gelmediği takdirde de testin tekrarlanması gerekebilir.

## Bu hastalıklar iyileştirilebilir mi?

Adı geçen bütün metabolik hastalıklar, bağışıklık yetmezlikleri, orak hücreli hastalık, hormonal ve nöromüsküler hastalıklar doğuştan gelir ve bu nedenle genellikle kökten tedavi edilemezler. Hatta bazı hastalıklarda zamanında tedavi dahi hastalığın sonuçlarını tamamen engelleyemez. Buna rağmen hızlı bir tedavi, vakaların büyük çoğunluğunda çocuğun normal gelişimini sağlar. Tedaviler özel bir diyet, belirli ilaçların verilmesi ve/veya ebeveynlerin önleyici tedbirler konusunda yönlendirilmesi ve bilgilendirilmesinden oluşur. Şüphe veya hastalık durumunda, tavsiye ve destek için metabolizma ve hormon uzmanları (endokrinologlar), hematologlar, çocuk nörologları veya bağışıklık sistemi bozuklukları uzmanları hazır bulunurlar.

*Doğru zamanda tedavi bütün hastalıklarda sonuçları tamamen önleyemez. Gecikmeden başlanan bir tedavi çoğunlukla hasta çocuğun normal gelişim göstermesini sağlar. Genetik Tanı Kanunu 2010 yılında yürürlüğe girdiğinden beri, Robert Koch Enstitüsü'ndeki Genetik Tanı Komisyonu (GEKO) genetik kökenli hastalıklar için uygulanacak yeni test dizilerini değerlendirmektedir. Tirozinemi Tip I ve ağır kombi- ne bağışıklık bozuklukları (SCID) ile ilgili test dizileri GEKO tarafından tarama kapsamına alınmak üzere önerilmiştir.*

## HEDEF HASTALIKLAR

### Adrenoenital sendrom

Böbreküstü bezi sorunu kaynaklı hormonal bozukluk: Genç kızlarda erkeksileşme, tuz kaybı krizlerinde ölümcül gelişme. Hormon kullanımıyla tedavi, iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 15 bin yenidoğanda bir).

### Akçaağaç şurubu hastalığı

Amino asit dönüştürme bozukluğu: Zihinsel engel, koma, ölümcül süreç tehlikesi. Özel diyet ile tedavi, genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 180 bin yenidoğanda bir).

### Biotinidaz eksikliği

Biotin vitamininin metabolize edilme bozukluğu: Ciltte değişiklikler, metabolik kriz, zihinsel engel, ölümcül süreç tehlikesi. Biotin tedavisiyle çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 28 bin yenidoğanda bir).

### Karnitin metabolizeinde bozukluk

Yağ asitlerinde metabolik bozukluk: Metabolik kriz, koma, ölümcül süreç tehlikesi. Özel diyet ile tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 600 bin yenidoğanda bir).

### Galaktozemi

Süt şekeri yapı taşlarının (Galaktoz) metabolize edilme bozukluğu: Göz merceğinin bulanıklaşması, fiziksel ve zihinsel engel, karaciğer yetersizliği, ölümcül süreç tehlikesi. Özel diyet ile tedavi, genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 77 bin yenidoğanda bir).

### Glutarik asidüri Tip I

Amino asidi dönüştürme bozukluğu: Kalıcı hareket bozukluğuna yol açan ani metabolik kriz. Özel diyet ile tedavi, genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 120 bin yenidoğanda bir).

### Hipotiroidi

Troid bezinin doğuştan yavaş çalışması: Zihinsel ve bedensel gelişmede ağır bozukluklar. Hormon kullanımı ile tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 3 bin yenidoğanda bir).

### İzovalerik asidemi

Amino asitlerin parçalanmasında bozukluk: Zihinsel engellilik, koma, ölümcül süreç tehlikesi. Özel diyet tedavisiyle çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 90 bin yenidoğanda bir).

### LCHAD, VLCAD eksikliği

Uzun zincirli yağ asitlerin metabolize edilme bozukluğu: Metabolik kriz, koma, kas ve kalp kası zayıflığı, ölümcül süreç tehlikesi. Özel diyet tedavisi, aç kalmayı engelleme yoluyla genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 80 bin yenidoğanda bir).

### MCAD eksikliği

Yağ asitlerinden enerji kazanımında bozukluk: Şeker düşmesi, koma, ölümcül süreç tehlikesi. Aç kalmayı engelleme tedavisiyle genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 10 bin yenidoğanda bir).

### Fenolketonüri

Fenilalanin amino asidi ile ilgili metabolik bozukluk: Tedavi edilmezse zihinsel engel oluşur. Özel diyet ile başarılı tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 10 bin yenidoğanda bir).

### Trozinemi Tip I

Tirozin amino asidinin dönüşümünde bozukluk: Tedavi edilmediğinde doğumdan sonraki ilk günlerde sarılık ve kanama eğilimi içeren ağır bir karaciğer bozukluğuna, böbrek bozukluğuna ve nörolojik krizlere neden olabilir. İlaç (Nitisinon) kullanımı ve yumurta akı içermeyen bir diyet tedavisiyle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 135 bin yenidoğanda bir).

### Ağır kombine bağışıklık bozuklukları (SCID)

Bütünsel bağışıklık eksikliği: Bebeklik döneminden itibaren, enfeksiyonel komplikasyonlar ile birlikte enfeksiyona karşı yüksek duyarlılık. Sıkı hijyen önlemleriyle tedavi edilir. İlik ve kök hücre nakli ile terapi, enzim takviye terapisi. Süt emme, canlı aşılar veya işlenmemiş kan ürünlerin nakli yasaklanır. Tedavi olmadığında bebeklerin büyük çoğunluğu, 1 ila 2 yıl içinde ölür (sıklık: yaklaşık 32.500 yenidoğanda bir).

### Orak hücreli anemi (SCD)

Kırmızı kan hücrelerindeki deformasyon (orak hücreler) kansızlığa, kanın akışkanlığının azalmasına ve organların oksijenle beslenmesinde zayıflığa yol açar. Uzun vadede organ hasarı. Ani komplikasyonlar: Beyin kanaması, böbrek yetmezliği, dalak enfarktüsü, kan zehirlenmesi ve anemi gibi. Tedavi yaklaşımı davranışsal önlemler, enfeksiyon profilaksisi konusunda bilgilendirme ve yönlendirmeleri (örn. aşılar), hidroksikarbamid uygulaması, gerekirse kan nakli ve gerekirse ileri tedavi aşamasında kök hücre nakli içerir. Tedavi edilmediğinde 3. aydan itibaren belirtiler görülmeye başlar (sıklık: yaklaşık 3.950 yenidoğanda bir).

### Spinal müsküler atrofi (SMA)

Belirli bir proteinin eksikliği (yaşamsal motor nöron (SMN) proteini) motor becerilerde düşüş ve akciğer fonksiyonlarında bozulma ile giderek artan kas güçsüzlüğüne yol açar. Tedavi ilaçlara dayanır ve semptomatiktir (fizik tedavi, rehabilitasyon, ortopedik, psikolojik). İnfantil SMA'lı çocuklarda ilk hastalık belirtileri (en sık ve ağır tip) doğum sonrası 6. aya kadar ortaya çıkar. Tedavi olmadığında bebeklerin büyük çoğunluğu 1 ila 2 yıl içinde ölür (Sıklık: yaklaşık 11 bin yenidoğanda bir).

# MUKOVİSİDOZA YÖNELİK YENİDOĞAN TARAMASI

Nadir rastlanan doğumsal metabolik hastalıklar, hormon, kan, bağışıklık sistemleri bozuklukları ve nöromusküler sistem bozuklukları için yapılan yenidoğan taraması ile aynı anda bebeğinizde mukovisidoz için de tarama yapılması önerilir. Bu testin amacı mukovisidozun erken teşhis edilmesidir, böylece tedaviye mümkün olduğu kadar erken başlanabilir ve hastanın yaşam kalitesi ve yaşam beklentisi iyileştirilir. Mukovisidoz taraması Genetik Tanı Kanunu'nun mevzuatlarına tabidir. Aşağıda yer alan bilgiler, sizi bilgilendirecek doktor ile görüşmenizde yardımcı olmak üzere hazırlanmıştır.

## Mukovisidoz nedir?

Mukovisidoz (kistik fibroz olarak da bilinir) 3.300 çocukta bir rastlanan kalıtsal bir hastalıktır. CFTR denen gende meydana gelen değişiklik salgı bezi hücrelerinde tuz alışverişi bozukluğuna yol açar. Bu da solunum yollarında ve diğer organlarda yoğun bir mukus oluşumunun nedenidir. Oluşan mukus bu organları sürekli enfekte eder. Hastalığın belirtilerinin şiddeti farklı gen değişikliklerine bağlı olarak değişebilir. Sıklıkla pankreasın işlevi sınırlanır. Bu nedenle hasta çocuklar düşük ağırlıklı olur ve büyümede geri kalırlar. Hastalığın ağır seyretmesi durumunda tekrarlayan ağır akciğer enfeksiyonları sonucunda akciğer işlevi ciddi şekilde etkilenir.

## Mukovisidoz nasıl tedavi edilir?

Şu anda mukovisidoz için kesin bir tedavi yöntemi yoktur. Bununla beraber hastalığın belirtileri çeşitli tedavi yöntemleriyle iyileştirilebilir, böylece mukovisidoz hastasının yaşam beklentisi giderek artmıştır. Mukovisidoz tedavisi inhalasyonlardan, fizyoterapiden ve özel yüksek kalorili beslenmeden ve ilaçlardan oluşur. Ayrıca, uzmanlaşmış mukovisidoz kurumlarında yapılacak düzenli kontrol muayeneleri, gelişmekte olan değişiklikleri zamanında tedavi edebilmek açısından anlamlıdır.

## Mukovisidoz taraması neden önerilir?

Mukovisidoz taraması erken tanı konmasını mümkün kılar. Tedavinin erken başlaması ile hasta çocuğun bedensel gelişimi iyileştirilmiş olur. Böylece sağlıklı ve uzun bir yaşam şansı artmış olur.

## Mukovisidoz taraması nasıl yapılır?

Mukovisidoz taraması için normal olarak ilave kan alımı gerekli değildir. Mukovisidoz taraması, doğumsal metabolik hastalıklar, metabolik hastalıklar, hormon sistemi, kan, bağışıklık sistemleri ve nöromusküler sistemlerdeki bozukluklar için yapılan yenidoğan taraması ile aynı zamanda ve bebeğinizden alınan aynı kan örneği ile gerçekleşir. Bunun için birkaç damla kan alınarak (damardan veya topuktan) özel filtre kâğıdına damlatılır ve tarama laboratuvarına gönderilir.

Orada önce immün reaktif tripsin enzimi (IRT) tespit edilir. Yüksek bir değer olduğunda aynı kan örneğinden pankreas iltihabı ile ilişkili protein (PAP) için test yapılır. İkinci test sonucu benzer şekilde yüksek bir değer çıkar-sa, bir DNA testi (kalıtım testi) ile mukovisidozda rastlanan en yaygın gen değişiklikleri aranır. Bir veya iki gen değişikliği bulunursa, tarama sonucu kontrol edilmelidir. Bir veya iki gen değişikliği bulunursa, tarama sonucu kontrol edilmelidir. İlk test (IRT) çok yüksek değerdeyse, tarama sonucu sadece bu sonuç nedeniyle kontrol gerektirir ve diğer testler artık uygulanmaz. Test adımlarının kombinasyonları ile mümkün olan en yüksek doğruluğa ve sonuçların güvenilirliğine ulaşılır. Bununla birlikte, nadiren bir çocuğun mukovisidoz hastası olduğu ve bu erken tanı yöntemleri ile belirlenemediği ortaya çıkabilir.

Genetik Tanı Kanunu'nun mevzuatları uyarınca mukovisidoz için yapılacak yenidoğan taramasından önce bir doktorun bilgilendirme yapması gereklidir. Doğum bir ebe yardımı ile yapılırsa, bebeğinizin mukovisidoz taraması doğumdan sonra 4 hafta içinde bir doktor tarafından gecikmeli olarak yapılabilir (örneğin U2). Bunun için yeni bir kan örneği alınması gereklidir. Mukovisidoz taramasının aksine, doğumsal metabolik hastalıklar, hormon, kan, bağışıklık sistemleri ve nöromusküler sistem bozuklukları için yenidoğan taraması ideal olarak ilk 37. ila 72. saat içinde gerçekleştirilmelidir, çünkü mukovisidoz taramasının aksine, tedavinin hızlı bir şekilde başlatılması test edilen hastalıkların çoğu için çok önemlidir.

Bebeğinizin kan örneği testlerden sonra 3 ay boyunca saklanır ve daha sonra imha edilir.

### Tarama sonuçları hakkında nasıl bilgilendirilirsiniz, sonrasında ne olur?

Laboratuvar kan örneğini gönderen kuruluşa (doktor) 14 gün içinde bulguların normal olduğunu veya kontrol gerektiğini bildirir. Normal sonuçlar hakkında sadece açık isteğiniz ile bilgi alabilirsiniz. Kontrol gerektiren sonuç durumunda, gönderen kuruluş sizinle iletişim kurar ve sizi özel bir mukovisidoz merkezine yönlendirir. Kontrol gerektiren sonuç henüz bebeğinizin mukovisidoz hastası olduğu anlamına gelmez. Kontrol gerektiren beş bebekten sadece birisi gerçekten mukovisidoz hastasıdır. Yine de genetik taşıyıcı diye adlandırılan durum olasılığı yükselmiştir. Genetik taşıyıcılar sağlıklıdır, ancak bu genetik kodu kendi çocuklarına aktarabilirler. Her durumda size genetik danışmanlık önerilir, böylece bu sonuçların anlamı hakkında ayrıntılı bilgilendirilirsiniz.

Mukovisidoz merkezinde bir doğrulama testi, normalde bir ter testi uygulanır ve diğer tüm konular sizinle görüşülür. Bu ter testi tehlikesiz ve ağrısızdır ve bebeğinize rahatsızlık vermez. Sonuç size testten hemen sonra bildirilir. Muhtemelen başka testler gereklidir.

### Bebeğiniz hakkında kararı siz vereceksiniz

Mukovisidoz taramasına katılım isteğinize bağlıdır. Testlerin tutarı sağlık sigortası veya klinik tarafından ödenir. Testlerin sonuçları tıbbi bilgi gizliliği kapsamındadır ve rızanız olmadan üçüncü kişilere iletilemez. Uygulayıcı laboratuvar sonuçları doğrudan dikkat çeken bir bulgu olduğunda sizinle iletişime geçecek olan sorumlu kişiye iletir. Mukovisidoz taramaya dair rızanızı her an iptal etme hakkına sahipsiniz. Mukovisidoz için tarama ile ilgili olumlu olumsuz kararınız, size verilen bilgilere dayandırılmalıdır. Sorularınızı her zaman doktorlara yöneltme imkanına sahipsiniz.

Mukovisidoz için yapılacak bu test dizisi Robert Koch Enstitüsünde bulunan Genetik Tanı Komisyonu tarafından önerilmektedir.

## VERİ TOPLAMA VE VERİ İŞLEME

Heidelberg Üniversite Klinikleri Çocuk ve Gençlik Sağlığı Merkezi Yenidoğan Taramasına gönderilen test kartı bebeğinizle ilgili bilgiler içerir. Adı ile birlikte (test sonuçlarının doğru sınıflandırması için) doğum tarihi ve hamilelik haftası test sonuçlarını doğru değerlendirmek için gereklidir. Bunun yanında test kartında sizin adınızı,

adresinizi ve telefon numaranızı soruyoruz. Bu bilgilere acil bir durumda sizinle doğrudan iletişime geçebilmek için ihtiyacımız var. Bu sadece az sayıda bebek için gerekli olmaktadır. Bebeğinizin kişisel verileri ve test kartınızda yer alan verileriniz Heidelberg Yenidoğan Taramasında bilgisayarda saklanır. Saklama süresi 10 yıldır. Bu bilgiler tıbbi meslek hukukuna göre 10 yıl saklanması gereken tıbbi bir bulgudur. Sadece işi için gerçekten bu verilere ihtiyacı olan yenidoğan taraması çalışanlarının bunlara erişebileceğinden emin olabilirsiniz. On yıl sonra veriler silinir. Sizin ve bebeğinizin verileri ve kan örnekleri belirtilen amaçlardan başka bir şey için kullanılmaz veya değerlendirilmez ve yetkisiz üçüncü kişilere iletilemez. Sorumlu kişiden (aşağıya bakınız) bebeğiniz ile ilgili saklanmış kişisel veriler hakkında bilgi alabilirsiniz. Benzer şekilde ilgisiz verilerin düzeltilmesini ve silinmesini veya işlenmesinin sınırlandırılmasını talep edebilirsiniz.

Yenidoğan taraması kapsamında kişisel bilgilerin toplanmasından sorumlu kişi:

*Prof. med. Dr. Prof. h.c. mult. (RCH) Georg F. Hoffmann*

*Tel.: 06221 56-4002*

*E-posta: georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de*

Veri işleme ve veri koruma kanunu gereklerine uyum ile ilgili talepleriniz için kuruluşun aşağıda belirtilen veri koruma sorumlusuna başvurabilirsiniz:

*Heidelberg Üniversite Klinikleri Veri koruma sorumlusu:*

*Im Neuenheimer Feld 672, 69120 Heidelberg*

*E-posta: Datenschutz@med.uni-heidelberg.de*

Kanuna aykırı bir veri işleminde aşağıda belirtilen sorumluya şikâyet etme hakkınız bulunmaktadır:

Baden Württemberg Eyaleti Veri Koruma ve Bilginin

Serbest Dolaşımı Sorumlusu

*PK 10 29 32, 70025 Stuttgart Königstraße 10a,*

*70173 Stuttgart*

*Tel.: 0711 615541-0, Fax: 0711 615541-15*

*E-posta: poststelle@lfdi.bwl.de*

*Internet: http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de*

### Cayma hakkı

Yenidoğan taramasına katılım gönüllülük esasındadır. Rızanızdan her zaman cayabilirsiniz. Cayma durumunda mevcut test kartları imha edilir ve bilgisayar sisteminde bulunan kişisel veriler kimsenin erişemeyeceği şekilde engellenir.

### Kalan kan örnekleri

Kalan kanı içeren test kartları 3 ay süreyle saklanır ve sonra imha edilir.

# KİŞİSELLEŞTİRİLMİŞ YENİDOĞAN TARAMASI ONAY BEYANI

Bebeğiniz için doğumsal için sunulan tüm yenidoğan taramalarının yapılmasını istiyorsanız lütfen bu sayfayı imzalayınız.

**Tarama programına tümünden rıza göstermediğiniz takdirde, gerekli yerleri doldurunuz.**

Bebeğin Soyadı, Adı: \_\_\_\_\_

Doğum tarihi: \_\_\_\_\_  
(veya etiket)

Doğumsal metabolik hastalıklar / hormonal bozukluklar / bağışıklık sistemi bozuklukları / kan sistemi bozuklukları / nöromüsküler sistem bozuklukları için yenidoğan taraması ve mukovisidoz için yenidoğan taraması hakkında bilgilendirildim. Yenidoğan taraması kapsamındaki bazı testlerin reddi durumunda çocuğum için doğabilecek olumsuz sonuçlar hakkında uyarıldım.

## Kişiselleştirilmiş Rıza Beyanı

(Lütfen onayladığınız her madde yanına imzalayınız.)

Aşağıdaki testlerin yapılmasını ve bununla ilgili verilen aktarılmasını kabul ediyorum:

- Yenidoğan taraması doğumsal metabolik hastalıklar / hormonal bozukluklar / bağışıklık sistemi bozuklukları / kan sistemi bozuklukları / nöromüsküler sistem bozuklukları (Sayfa 2-3)

\_\_\_\_\_  
Matbaa harfleri ile tarih, ad, soyad ve en az bir velinin imzası

- Mukovisidoz için yenidoğan taraması (Sayfa 5-6)

\_\_\_\_\_  
Matbaa harfleri ile tarih, ad, soyad ve en az bir velinin imzası

- Yenidoğan taramasında değerlendirme gerektiren bir bulgu olduğunda, sizinle ilgilenen bakım merkezinden Heidelberg Tarama Merkezine, bulguların değerlendirilmesine kadar veri aktarımını kabul ediyorum (veri aktarım takibi)

\_\_\_\_\_  
Matbaa harfleri ile tarih, ad, soyad ve en az bir velinin imzası

\_\_\_\_\_  
Tarih, bilgilendirmeyi yapan doktorun matbaa harfleri ile adı ve soyadı , imzası (Genetik Tanı Kanunu'nun 8. md. 1. bendi uyarınca).

**Bu onay beyanı kan örneğini gönderen kurumda kalır.**

**Yenidoğan taraması için onay veya tarama programının bazı alt bölümlerinin reddi durumları, yenidoğan taraması için kullanılan filtre kartında öngörülen alanlarda belirtilmelidir.**

## YENİDOĞAN TARAMASI ONAY BEYANI

Bebeğiniz için doğumsal metabolik hastalıklar, hormon, kan, bağışıklık sistemleri ve nöromüsküler sistem bozuklukları ve mukovisidoz için sunulan tüm yenidoğan taramalarının yapılmasını istiyorsanız lütfen bu sayfayı imzalayınız.

Bebeğin Soyadı, Adı: \_\_\_\_\_

Doğum tarihi: \_\_\_\_\_

(veya etiket)

- Yenidoğan taraması ile ilgili verilen bilgi broşürlerini aldım ve yeterince bilgilendirildim.
- Doğumsal metabolik hastalıklar / hormonal bozukluklar / mukovisidoz / bağışıklık sistemi bozuklukları / kan sistemi bozuklukları / nöromüsküler sistem bozuklukları için yenidoğan taramasının bebeğime yapılmasına ve konu ile ilgili bilgilerin aktarılmasına onay veriyorum.
- Yenidoğan taramasında değerlendirme gerektiren bir bulgu olduğunda, sizinle ilgilenen bakım merkezinden Heidelberg Tarama Merkezine, bulguların değerlendirilmesine kadar veri aktarımını kabul ediyorum (veri aktarım takibi).
- İkinci bir testin en geç \_\_\_\_\_ tarihine kadar gerekli olduğu şeklinde bilgilendirildim.  
(Bu sadece az sayıda bebek için gereklidir.)
- Bebeğim için yapılacak yenidoğan taramasını onaylamıyorum. Bebeğim için ortaya çıkabilecek olumsuz sonuçlar (tespit veya teşhis edilmemiş, ölüm veya sakatlığa yol açabilecek hastalık) hakkında bilgilendirildim .

---

*Matbaa harfleri ile tarih, ad, soyad ve en az bir velinin imzası*

---

*Matbaa harfleri ile tarih, ad, soyad ve en az bir velinin imzası*

Bebeğiniz için sadece bazı testlerin uygulanmasını istiyorsanız, arka sayfadaki beyanı doldurup imzalayınız.

**Bu onay beyanı kan örneğini gönderen kurumda kalır.**

**Yenidoğan taraması için onay veya tarama programının bazı alt bölümlerinin reddi durumları, yenidoğan taraması için kullanılan filtre kartında öngörülen alanlarda belirtilmelidir.**

