



Yeni Doğan Bebekleri Tarama Testi Heidelberg tarafından Anne ve Babalara Yönelik Bilgilendirme

Sevgili Anne ve Babalar,

öncelikle yeni doğan bebeğinizden dolayı sizi kutlarız. Çoğu çocuklar dünyaya sağlıklı gelir ve öyle de kalırlar. Ancak yeni doğan bebeklerde ender olarak rastlanan ve belirtileri dışı vurmeyen kimi doğuştan hastalıklar söz konusu olabilmektedir. Bu hastalıklar, 1500 çocukta bir görülmekte olup, tedavi edilmediğinde organ bozukluklarına, bedensel ve zihinsel özürllüklere yol açabilmektedir. Bu nedenle bu tür hastalıkları zamanında teşhis edebilmek amacı ile bütün yeni doğanlara erken teşhis muayeneleri sunulmaktadır (yeni doğanlar için kapsamlı tarama testleri).

Erken teşhis muayeneleri neden uygulanmaktadır?

Ender rastlanan, ancak sindirim sistemini, hormon üretimini ve organ işlevlerini etkileyen ve doğuştan varolan bu hastalıkların neden olduğu bozukluklar, doğumdan hemen sonra uygulanacak erken tedaviyle ya bütünüyle yok edilebilir ya da belirtileri aza indirgenebilir. Bu nedenle 35 yıldan beri bütün yeni doğan bebeklerde kan tahlili yapılmaktadır.

Kan tahlili ne zaman ve nasıl gerçekleşir?

Bebek iki-üç günlük iken (yani doğumdan sonraki ilk 36. ve 72. saatleri arasında), gerektiğinde U2 olarak tanımlanan ikinci muayenesi kapsamında ayak topuğundan veya toplardamardan birkaç damla kan alınarak, özel kuru kan damlası kartının üzerine damlatılır ve kuruduktan sonra hemen bir Tarama Merkezine gönderilir. Bu kan örnekleri orada derhal özel ve çok hassas olan test yöntemleriyle incelenir. Bu analiz için oluşan masraflar hastalık sigortası veya klinik tarafından karşılanır.

Tahlilde hangi hastalıklar teşhis edilebilmektedir?

Bebekten alınan kan numunesinin analizinin hangi hastalıkların teşhisi için kullanılabileceği yasal olarak bağlayıcı bir Yönergede tespit edilmiştir. Teşhis edilebilmesine izin verilen 12 metabolizma hastalığı ile 2 hormon bozukluğu söz konusudur. Bu hastalıkların sonuç ve belirtileri aşağıda tanımlanmaktadır. Sonuçta takriben 1500 yeni doğan bebek arasında bu hastalıklara rastlanan vaka sayısı 1'dir. İlgili ailelerin çoğunda bu tür hastalıklara hiç rastlanmamıştır. Örneğin zihinsel ve bedensel gelişimlerini olumsuz etkileyecek ağır hastalıkları zamanında teşhis

edebilmemiz ve bunların sonuçlarını hafifletebilmemiz için doğuştan tamamen sağlıklı olduğu izlenimi verebilen bebekler de dahil tüm yeni doğanlara tarama testi uygulamamız son derece büyük bir önem arz etmektedir. Sadece bu muayeneler yardımıyla ailevi riskler hakkında herhangi bir varsayıma gidilmesi mümkün değildir.

Test sonucu kimlere bildirilir?

Tarama Laboratuvarının elde ettiği sonuç, kan numunesini gönderen şahsa (doğum kliniğindeki hekim, ebe) birkaç gün içerisinde yazılı olarak bildirilir. Acil durumlarda buna ilaveten çocuğun anne ve babasıyla da telefonla irtibata geçilir. Bundan dolayı test kartına, doğumdan sonraki günlerde size ulaşabileceğimiz telefon numaranızı ve adresinizi yazmanız önemlidir. Zaman kaybı olmadan erken teşhis ve tedavi için anne ve babanın, hastanenin, çocuk doktorunun ve Tarama Merkezinin el ele beraber çalışması gerekiyor. Bu sayede tahlil sonuçlarının zamanında tespit ve kontrol edilmesi sağlanabilir.

Test sonucu ne anlama gelir?

Tarama testinde elde edilen sonuç, henüz kesin bir tıbbi teşhis değildir. Bu test sonucu ile ya teşhis edilmek istenen hastalıkların var olmadığı tespit edilebilir ya da böyle bir hastalık şüphesi olduğu takdirde ikinci bir teşhis muayenesinin zorunlu olduğu, yani testin tekrarlanması gerektiği saptanabilir. Ancak testin tekrarlanması sadece hastalık şüphesinde değil, örneğin kan numunesinin iyi alınmamasından dolayı da gerekli olabilir.

Tespit edilen hastalıklar tedavi edilebilir mi?

Sözü geçen bütün metabolizma ve hormon bozuklukları doğuştan beri vardır ve ömür boyu kalıcıdır. Ancak doğuştan gelen bu hastalıkların olumsuz etkilerini, zamanında ve erken uygulanan tedaviyle bütünüyle yok etmek veya en azından hafifletmek mümkündür. Bu tedavi, hastalığın çeşidine göre özel bir perhiz ve/veya ilaç kullanımını içermektedir. Çocukluk döneminin metabolizma ve hormon hastalıklarıyla ilgilenen uzmanlar, hastalık kuşkusu ve hastalık anında her zaman için ilgi, öneri ve yardımlarıyla yanınızda olacaklardır.

Yeni doğan bebeklerde yapılan tarama testleri ile teşhis edilmek istenen hastalıklar

Adrenojenital Sendrom

Böbrek üstü bezinin hormon üretiminde gösterdiği bir bozukluktur; kız çocuklarında erkeksi bir görünüme neden olur; elektrolit kaybı nedeniyle ölümlerle sonuçlanabilen bir hastalıktır; tedavi hormon vermekle uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:10 000).

Akçaağaç şurup hastalığı

Amino asitlerinin yıkımında görülen bir bozukluktur. Hastayı komaya sürükleyen, ölümlerle sonuçlanabilen, zihinsel özürlüğüne yol açan bir hastalıktır; tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:200 000).

Biotinidaz eksikliği

Biotin vitamininin işlenmesinde görülen bir bozukluktur. Cilt bozukluklarına, metabolizma krizlerine, zihinsel özürlüğüne yol açan ve ölümlerle sonuçlanabilen bir hastalıktır. Tedavi, Biotin hormonunun verilmesiyle uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:80 000).

Karnitin metabolizma bozuklukları

Yağ asitlerinin yıkımında bozukluk: Metabolizma bozuklukları, hastayı komaya sürükleyen, ölümlerle sonuçlanabilen bir hastalıktır; tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:100 000)

Galaktosemi

Süt şekeri olan galaktozun işlenmesinde görülen bir bozukluktur. Körlük, bedensel ve zihinsel özürüklük, karaciğer yetmezliği, ölüm gibi sonuçlara yol açabilir. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:40 000)

Glutarasidüri Tip I

Amino asitlerinin yıkımında görülen bir bozukluktur: hareket bozuklukları, ani metabolizma krizleri. Tedavi olarak amino asit takviyeli özel bir perhiz uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:80 000)

Hipotireoz

Kalkanbezinin (tiroid bezi) kalıtsal fonksiyon bozukluğu: Zihinsel ve bedensel gelişimde ağır bozukluklar. Tedavi hormon vermekle uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:4 000).

İzovalerik asidemi

Amino asitlerinin yıkımında görülen bir bozukluktur. Zihinsel özürlüğüne ve komaya yol açabilir. Tedavi olarak özel bir perhiz ve amino asit takviyesi uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:50 000).

LCHAD, VLCAD eksikliği

Uzun zincirli yağ asitlerinin yıkımında bozukluk: Metabolizma bozuklukları, hastayı komaya sürükleyen, kas ve kalp kasları zayıflığına yol açan ve muhtemelen ölümlerle sonuçlanabilen bir hastalıktır; tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır ve açlık periyotlarının önlenmesine çalışılır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:80 000).

MCAD eksikliği

Yağ asitlerinden enerji kazanmada bozukluk: Metabolizma bozuklukları, hastayı komaya sürükleyen ve muhtemelen ölümlerle sonuçlanabilen bir hastalıktır; tedavi olarak Karnitin takviyesi uygulanır ve açlık periyotlarının önlenmesine çalışılır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:10 000).

Fenilketonüri

Fenilalanin amino asidinin yıkımında bozukluk: kramp nöbetleri, spastizm, zihinsel özürüklük gibi hastalıklara yol açar. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır (sıklığı: yeni doğanlarda 1:10000).

Not

Yukarıda belirtilen hastalıkların hepsinde zamanında uygulanacak bir tedavi de hastalığın sonuçlarını bütünü ile önleyemez. Ancak vakit kaybetmeden uygulanacak bir tedavi, vakaların büyük bir çoğunluğunda hastalıktan muzdarip çocuğun normal bir gelişme göstermesini mümkün kılacaktır.

Verilerin toplanması ve işlenmesi

Heidelberg Üniversitesi'nin Çocuk ve Genç Yaştaki Hastalar Kliniği Yeni Doğanlar Tarama Merkezi'ne gönderilen test kartı, çocuğunuzla ilgili veriler içermektedir. Çocuğun adının yanı sıra (ki test sonuçlarını doğru olarak irtibatlandırabilmemiz için son derece önemlidir) tahlil sonuçlarını doğru değerlendirebilmemiz için çocuğun doğum tarihi ve hangi hamilelik haftasında dünyaya geldiği gibi diğer bazı verilere de ihtiyacımız vardır. Test kartında ayrıca sizin adınız, adresiniz ve telefon numaranız da istenmektedir. Çocuğunuzun bir an önce doktor tedavisine tabi tutulması gerekiyorsa (ki sadece ender durumlarda buna ihtiyaç olur), size doğrudan haber verebilmemiz için bu verileri almamız gerekiyor. Çocuğunuza ait kişisel verilerle sizin test kartına yazdığınız veriler, Heidelberg Yeni Doğanlar Tarama Merkezindeki bilgisayarda saklanacaktır. Bu verilerin saklama süresi 10 yıldır. Bu bağlamda tıbbi bir bulgu söz konusu olup, hekim mesleğinin gereksinimlerine göre bu bulgunun 10 yıl saklanması gerekmektedir. Yeni Doğanlar Tarama Merkezi çalışanlarından sadece konuyla ilgisi olup görevleri kapsamında bu verilere ihtiyaç duyanların bahse konu verilere erişebileceklerinden emin olabilirsiniz. Sözü geçen veriler on yıl sonra silinecektir. Size ait verilerle çocuğunuza ait veriler ve kan numuneleri, yukarıda belirtilenden başka amaçlarla kullanılmayacak veya değerlendirilmeyecek olup, yetkisi olmayan üçüncü şahıs ve kuruluşlara da aktarılmayacaktır.

Arta kalan kan numunesi

Sözü geçen muayenelerde genel olarak test kartındaki kan numunesinin tümü harcanmamaktadır. Almanya genelinde

de geçerli bir yönetmeliğe göre, arta kalan kan numunesini içeren test kartlarının azami 3 ay süre ile saklanması ve süre sonunda imha edilmesi öngörülmüştür. Ancak biz, elde ettiğimiz deneyimler temelinde kan numunelerinin daha uzun bir süre saklanması gerektiği görüşünü savunuyoruz. Yeni doğan tarama testinde fark edilmeyen bir hastalık söz konusu olursa, hatanın bünyemizdeki laboratuardan mı yoksa diğer bir yerden mi kaynaklandığını arta kalan kan numunesinden tespit edebiliriz. Bundan dolayı 3 aylık süre sonunda kan numunesi kartının verileri içeren kısmını ayırıyor ve imha ediyoruz. Kan numunesi ise 10 yıl boyunca saklanmaktadır. Bu zaman zarfında kişisel verilerle kan numunesi arasında irtibat kurulması ise, ancak kartın elektronik şeklini saklayan bir yediemin tarafından mümkündür. Yedieminlik müessesesi ise Heidelberg Sağlık Dairesi Başkanı Sayın Bay Prof. M. Klett veya onun vekili tarafından üstlenilmiş bulunmaktadır. Sözü geçen zamanda kan numunesinin çocuğunuzun kimliği ile irtibatlandırılması ve gerektiğinde dışarı verilmesi, sadece yazılı talep üzerine ve sizin yazılı muvafakat beyanınızla mümkün olacaktır. Ancak kan numunesinin burada belirtildiği gibi daha uzun vadeli olarak saklanmasına itiraz da edebilirsiniz.

İtiraz hakkı

Yeni doğan tarama testlerine katılım gönüllüdür. Bu bağlamdaki muvafakat beyanınızı her an geri çekebilirsiniz. Böyle bir durumda mevcut test kartları imha edilir, bilgisayarlardaki kişisel veriler de bloke edilir (erişim engellenir) ve muhtemelen saklanmakta olan arta kalmış kan numunesi de imha edilir.

Yeni doğan bebeğin tarama testine muvafakat edildiğine dair beyan
Einwilligungserklärung Neugeborenencreening für

Çocuğun adı:
Name des Kindes:

Doğum tarihi:
Geburtsdatum:
(veya etiket)
(oder Klebeetikett)

- Yeni doğan bebeklere uygulanan tarama testi ile ilgili açıklamaları aldım ve yeterince bilgilendirildim.
Ich habe das Informationsmaterial zum Neugeborenencreening erhalten und bin ausreichend aufgeklärt.
- Çocuğumun yeni doğan bebekler için uygulanan tarama testine tabi tutulmasını kabul ediyorum.
Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenencreenings bei meinem Kind einverstanden.
- İkinci bir muayenenin gerekli olduğu konusunda en geç (tarihine kadar) bilgilendirildim. (İkinci bir muayene sadece çok az sayıda çocukta gerekli olmaktadır).
Ich wurde über die Notwendigkeit einer Zweituntersuchung bis spätestens (Datum) aufgeklärt.
(Eine Zweituntersuchung ist nur bei wenigen Kindern notwendig.)
- Çocuğumun yeni doğan bebekler için uygulanan tarama testine tabi tutulmasını ret ediyorum. Çocuğum için ortaya çıkabilecek muhtemel negatif sonuçlar (çocuğun özürlü olmasına ve ölümüne yol açabilecek mahiyette teşhis edilmemiş bir hastalık) hakkında aydınlatıldım.
Ich lehne das Neugeborenencreening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann.)
- Çocuğuma ait kan numunesinin anonimize edilmiş (kişisel verilerle irtibatlandırılmadan) şekilde saklanmasını kabul etmiyorum. Test kartının 3 ay sonra komple imha edilmesini istiyorum. (Bu haneyi işaretlerseniz, beyanınızın imzalanmış bir fotokopisinin test kartı ile birlikte gönderilmesi gerekmektedir).
Ich bin nicht mit der Aufbewahrung der Blutprobe meines Kindes in pseudonymisierter Form (ohne Verknüpfung mit den persönlichen Daten) einverstanden. Die Testkarte soll nach 3 Monaten komplett vernichtet werden.
(Falls angekreuzt muss eine Kopie der Erklärung unterschrieben mit der Testkarte versendet werden.)

.....
Tarih, çocuk üzerinde velayet hakkına sahip şahıslardan en az birinin imzası
Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten



Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg
Stoffwechszentrum - Neugeborenencreening
Im Neuenheimer Feld 150
69120 Heidelberg