



TÜRKİYE CUMHURİYETİ
MARMARA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**0-1 YAŞ ARASI ÇOCUĞU OLAN EBEVEYNLERİN
GENİŞLETİLMİŞ YENİ DOĞAN TARAMA PROGRAMINA
İLİŞKİN DÜŞÜNCELERİ**

AYNUR (KESİCİOĞLU) ARSLAN
YÜKSEK LİSANS TEZİ

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI HEMŞİRELİĞİ ANABİLİM DALI

DANIŞMAN
Yard. Doç. Dr. Zerrin ÇİĞDEM

İSTANBUL-2010

TEZ ONAYI

Kurum : Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü

Programın seviyesi : Yüksek Lisans

Anabilim Dalı : Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı

Tez Sahibi : Aynur (KESİCİOĞLU) ARSLAN

Tez Başlığı : 0-1 Yaş Arası Bebeği Olan Anne/Babaların Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programına İlişkin Düşünceleri

Sınav Yeri : Marmara Üniversitesi Hemşirelik Yüksek Okulu

Sınav Tarihi : 1.03.2010

Tez tarafımızdan okunmuş, kapsam ve kalite yönünden Yüksek Lisans Tezi olarak kabul edilmiştir.

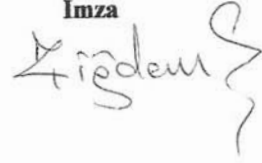
Danışman (Unvan, Adı, Soyadı)

Yard. Doç. Dr. Zerrin ÇİĞDEM

Kurumu

Maltepe Üniversitesi

İmza



Sınav Jüri Üyeleri (Unvan,

Adı, Soyadı)

Prof. Dr. Suzan YILDIZ

Yard. Doç. Dr. Ayşe K. TARI

İstanbul Üniversitesi

Marmara Üniversitesi



Yukarıdaki jüri kararı Enstitü yönetim Kurulu'nun 19.103.12010 tarih ve 64 sayılı kararı ile onaylanmıştır.



Prof. Dr. Nimet GENÇOĞLU
Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü

BEYAN

Bu tez çalışmasının kendi çalışmam olduğunu, tezin planlanmasından yazımına kadar bütün aşamalarda etik dışı davranışımın olmadığını, bu tezdeki bütün bilgileri akademik ve etik kurallar içinde elde ettiğimi, bu tez çalışmasıyla elde edilmeyen bütün bilgi ve yorumlara kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tezin çalışılması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarımı ihlal edici bir davranışımın olmadığı beyan ederim.

09.1031.2010



AYNUR (KESİCİOĞLU) ARSLAN

I. TEŞEKKÜR

Tezimin planlanması, yürütülmesi ve hazırlanması esnasında bilgi ve deneyimleri ile desteğini ve yardımını esirgemeyen değerli danışmanım Sayın Yard. Doç. Dr. Zerrin ÇİĞDEM'e,

Veri toplama süresince yardımlarını esirgemeyen Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Servisi'nde çalışan hemşire ve asistan arkadaşlarıma,

Katkılarından dolayı Sayın Prof. Dr. Ayten P. Uyan'a, Yard. Doç. Dr. Gökhan Baysoy'a,

Yoğun iş temposu arasında bana zaman ayıran, desteğini ve yardımlarını esirgemeyen eşim Uzm. Dr. Sezai Arslan'a,

Çalışmam süresince karşılıksız maddi, manevi destek ve fedakarlıklarıyla hep yanımda olan sevgili anneme, babam ve kardeşlerime

Sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Aynur (KESİCİOĞLU) ARSLAN

İstanbul / 2010

II. İÇİNDEKİLER

I. TEŞEKKÜR.....	iii
II. İÇİNDEKİLER	iv
III. TABLOLAR LİSTESİ.....	vi
IV. ŞEKİLLER LİSTESİ	vii
V. KISALTMALAR ve SİMGELER LİSTESİ	viii
1. ÖZET.....	1
2. SUMMARY	2
3. GİRİŞ ve AMAÇ	3
4. GENEL BİLGİLER.....	6
4.1. Yenidoğanlarda Doğumsal Metabolizma Hastalıklarının Taranması	6
4.1.1. Tarihçe	7
4.1.2. Tarama programının özellikleri:.....	9
4.1.3. Türkiye’de yenidoğan tarama yapılanması.....	11
4.1.4. Kan örneğinin alınma tekniği	11
4.1.5. Yenidoğanlarda metabolik hastalık taramasında karar akış şeması. 18	
4.1.6. Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı.....	22
4.1.7. GYTP ile ilgili yasa ve düzenlemeler	26
4.1.8. Genişletilmiş yenidoğan taramalarında etik konular.....	28
4.1.10. Toplumun tarama programı için motivasyonu ve eğitimi	35
GEREÇ ve YÖNTEM.....	36
5.1. Araştırmanın Şekli	36
5.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zaman	36
5.3. Araştırmanın Evren ve Örneklemi	36

5.4. Verilerin Toplanması	37
5.5. Verilerin Değerlendirilmesi	37
5.6. Araştırmanın Bağımlı ve Bağımsız Değişkenleri.....	37
5.7. Araştırmanın Sınırlılıkları.....	38
6. BULGULAR	39
6.1. Çocukların Sosyo-Demografik ve Sağlık Durumu ile İlgili Özelliklerine Yönelik Bulgular.....	39
6.2. Anne/Baba Özelliklerine Yönelik Bulgular	42
6.3. Anne/Babaların GYTP ile İlgili Bilgi ve Düşüncelerine Yönelik Bulgular	45
7. TARTIŞMA ve SONUÇ	57
8. EKLER.....	64
EK 1. Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi İzin Yazısı.....	64
EK 2. Etik Kurul İzni.....	65
EK 3. Anne/Baba Bilgilendirme ve İzin Formu.....	66
EK 4. Anket Formu	67
9. KAYNAKLAR.....	70
10. ÖZGEÇMİŞ.....	73

III. TABLOLAR LİSTESİ

Tablo 6.1.1. Çocuğun sosyo-demografik ve sağlık durumu ile ilgili özellikleri	
.....	40
Tablo 6.2.1. Anne/babaya ait sosyo- demografik özellikler	
.....	42
Tablo 6.2.2. Annelerin gebeliğine yönelik özelliklerin dağılımı	
.....	43
Tablo 6.3.1. Anne/babaların GYTP’yi bilme durumlarının dağılımı	
.....	45
Tablo 6.3.2. Anne/babaların GYTP ile ilgili düşüncelerinin dağılımı	
.....	46
Tablo 6.3.3. Anne/babaların GYTP’yi bilme ve bilgiyi öğrenmek istediği yöntem ile çocuğun sağlık durumu arasındaki ilişki	
.....	49
Tablo 6.3.4. Anne/babaların GYTP’yi bilme, bilgiyi öğrenme durumu ve testi yaptırma isteği ile sosyo-demografik özellikler arasındaki ilişki	
.....	52
Tablo 6.3.5. Anne/babaların GYTP’yi bilme, bilgiyi öğrenme durumu ve testi yaptırma isteği ile annenin gebeliğine yönelik özellikleri arasındaki ilişki	
.....	55

IV. ŐEKİLLER LİSTESİ

Őekil 1. Őlkemizde fenilketonüri (FKU) için yenidođan taramalarında kullanılan Guthrie kartı ve bilgi formu	12
Őekil 2. Dođumsal metabolik hastalık taramaları için yenidođan bebeđin topuđundan kan alma yerleri	13
Őekil 3. Dođumsal metabolik hastalık taramaları için yenidođan bebeđin topuđundan kan alma tekniđi	14
Őekil 4. Dođumsal metabolik hastalık taramaları için yenidođan bebeđin topuđundan alınan kanın Guthrie kartına emdirilmesi	14
Őekil 5. Yenidođanlarda metabolik hastalık taramasında karar akıő Őeması	19
Őekil 6. Tandem Mass Spektrometri (MS/MS) Cihazı	23

V. KISALTMALAR ve SİMGELER LİSTESİ

AAP:	American Academy of Pediatrics (Amerikan Pediatri Akademisi)
ABD:	Amerika Birleşik Devletleri
ACMG:	American College of Medical Genetics (Amerikan Koleji Tıbbi Genetik)
AÇSAP:	Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması
DMD:	Duchene Müsküler Distrofi
HRSA:	Health Research and Service Administration (Sağlık Araştırmaları ve Hizmet Yönetimi)
GYTP:	Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı
MCHB	Maternal and Child Health Department (Anne ve Çocuk Sağlığı Bölümü)
MCADD:	Medium Chain Acyl Coa Dehydrogenase Deficiency (Orta Zincirli Açıl Coa Dehidrogenaz Eksikliği)
MS/MS:	Tandem Mass Spektrometri
MSUD:	Maple Syrup Urine Disease (Maple Syrup Urine Hastalığı)
NPV:	Negatif Predictive Değer
FKU:	Fenilketonüri
PPV:	Pozitif Predictive Değer
SPSS:	Statistical Package for the Social Sciences (İstatistiksel Paket Sosyal Bilimler)
TPN:	Total Parenteral Nutrisyon
TNSA:	Türkiye Nüfus Sağlık Araştırmaları

1. ÖZET

Günümüzde tanı konulamayan, erken dönemde tedavisi olabilen, ölüm de dahil olmak üzere sağlıkla ilgili birçok kayıpla sonuçlanan doğumsal metabolik hastalıklar GYTP adı altında MS/MS yöntemi ile taranabilmektedir. Ancak bu yöntem, aile, toplum ve sağlık bakım vericileri için önemli etik sorgulamaları da beraberinde getirmektedir. Bu çalışma, 0-1 yaş arası çocuğu olan ebeveynlerin GYTP'ye ilişkin düşüncelerini belirlemek amacıyla tanımlayıcı ve ilişki arayıcı olarak yapılmıştır. Evren ve örnekleme, Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Polikliniği'ne 18.04.2008 – 30.01.2009 tarihleri arasında başvuran, olasılıksız örnekleme yöntemlerinden gelişigüzel örnekleme ile belirlenen, iletişim kurulabilen ve çalışmaya katılmayı kabul eden 95 anne/baba oluşturmuştur. Verilerin toplanmasında literatür incelemesi doğrultusunda geliştirilen anne/baba ve çocuğa yönelik özellikler ile GYTP ile ilgili düşüncelerin yer aldığı veri toplama formu (anket) kullanılmıştır. Verilerin istatistiksel analizleri için Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) for Windows 10.0 programı kullanılmıştır. Veriler yüzdeler, ortalama, standart sapma, Ki-kare ve Fisher'in Kesin Ki-kare testleri ile değerlendirilmiştir. Sonuçlar %95'lik güven aralığında, anlamlılık $p < 0.05$ düzeyinde değerlendirilmiştir. Ailelerin GYTP'yi bilme durumu ile çocuğu için sağlık kurumuna başvuru nedeni arasında; ailelerin GYTP'yi bilme durumu ile anne eğitim durumu arasında ve ailelerin tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını isteme durumu ile aylık ortalama gelir arasında istatistiksel açıdan anlamlı fark bulunmuştur ($p < 0.05$).

Anahtar Kelimeler: Genişletilmiş yenidoğan tarama programı, Tandem Mass, yenidoğan taramasında izin, yenidoğan taramasında stres.

2. SUMMARY

Children Aged 0-1 With Parents About The Idea Of Expanded Newborn Screening Program.

Today, that can not be diagnosed, early treatment can be, in death, including health-related losses resulted in a congenital metabolic diseases expanded newborn screening program under the name of MS / MS method can be scanned. However, this method of family, community and health care for transmitters of important ethical question brings. This study, 0-1 years of age, the mother of the children/parents to determine their thoughts regarding the expanded newborn screening program descriptive and relationship was built as a digger. Universe and sample, Abant Izzet Baysal University School of Health Research and Application Center of Child Health and Diseases Department at Children's Clinic 18.04.2008 - 30.01.2009 between these dates were admitted, without the possibility of sampling method with random sampling is determined, and can be contacted to participate in the study that accept 95 mother / father created. In the literature review of data collected, developed in accordance with the mother / father and child-oriented features and ideas related expanded newborn screening program is used where the data collection form. Data for statistical analysis program Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) for Windows 10.0 was used Data percentages, mean, standard deviation, Chi-square and Fisher's exact tests were evaluated with chi-square Results 95% confidence interval, significance $p < 0.05$ level were evaluated. Expanded newborn screening program know of families with a child's status for the health institutions due to the contact between the families know expanded newborn screening program status and mother's educational status between the treatment of families without a disease to scan the status of the average monthly income between the statistically significant difference ($p < 0.05$).

Keywords: Expanded newborn screening program, MS/MS, leave in newborn screening, newborn screening mother/father stres.

3. GİRİŞ ve AMAÇ

Gelişmiş ülkelere oranla ülkemizde akraba evliliklerinin ve doğum sayısının yüksek olması nedeniyle doğumsal metabolizma hastalıklarına sık rastlanmaktadır. Genelde 1:10 000 sıklıkla görülen FKU ülkemizde 1:4500, genelde 1:60 000 sıklıkta görülen biyotinidaz eksikliğine ise ülkemizde 1:11 000 oranında rastlanmaktadır.

Doğumsal metabolizma hastalıklarının bazılarında, erken tedavi ile mental retardasyon gibi geriye dönüşümsüz kalıcı zarar ya da ölümün önlenmesi amacıyla yenidoğan taraması uygulanmaktadır. (1) Yenidoğanların doğumsal metabolizma hastalıkları için taramaları özellikle diyet ve/veya ilaç tedavisine yanıt verenlerine erken tanı konmasına olanak veren en etkili yöntemdir.

Tarama; belirti vermeyen hastalarda, hastalık tablosu ortaya çıkmadan önceki dönemde tanı amacıyla fizik muayene, laboratuvar ve radyolojik inceleme işlemlerinin yapılmasıdır. (2, 3) Tarama, çocuğun herhangi bir hastalığının olup olmadığının kontrol edilmesi değil, belirli bir hastalığın o çocukta var olup olmadığının kontrol edilmesidir.

Taramalar, koruyucu sağlık hizmetlerinin ikincil düzeyde çok önemli bir parçası olup, ülkemizde sağlık politikalarının önemli bir ağırlığını oluşturmaktadır. Belirtilerin ortaya çıkması ile birlikte kalıcı zararların olduğu hastalıklar, belirtisiz ya da erken dönemde taranarak tedavi edilebilmektedir. Hastalık nedenlerinin toplum tarafından iyi bilinmediği ve anlaşılmadığı ülkelerde koruyucu sağlık hizmetlerine önem verilmemekte ve bu hizmetlere istek de çok az olmaktadır. Gelişmiş ülkelerde ise sağlık politikaları büyük ağırlıkla korunma ve önlemeye dayanmaktadır (4, 5).

Taramada kullanılan testlerle tanı amaçlı testler arasındaki farklılık iyi bilinmelidir. Tarama testi sağlıkla ilgili bir sorun olabileceği konusunda uyarılmaktadır. Tek başına kesin olarak hastalığın olduğunu söyleyemez. Şüphelenilen sağlık sorununun olup olmadığının anlaşılabilmesi için kesin tanı koydurucu testlerin uygulanması gerektiğini bildirmektedir (2, 3, 5).

Taramalar pek çok yararlarının yanı sıra şüphesiz kişiye verebileceği bazı zararları da olabilmektedir. Bunlar arasında tarama sonuçlarının kişiye verebileceği

kaygı, kişinin kendine olan güveninin sarsılması ve bir genetik farklılık saptandığında kişinin damgalanması ve ayrımcılığa maruz kalması sayılabilmektedir. Bu problemleri, taramalarda genel etik ve yasal kurallara uygun davranarak çözümlenmek olası olabilmektedir (6).

Bir tarama programında, taranacak hastalığa ve taramada kullanılacak teste ilişkin, tarama organizasyonu ile ilgili ve ekonomik olması gibi çeşitli özelliklere sahip olması gerekmektedir (2).

Günümüzün gelişen teknolojisi yenidoğan taramalarında yeni bir yöntemin kullanılır hale gelmesini sağlamıştır. Bu yeni yöntem MS/MS'dir. Tek bir kan örneği gerektiren bu yöntemle tarama sistemi " bir test- bir hastalık " kavramından " bir test- birçok hastalık" kavramına geçiş sağlanmıştır (7, 8). GYTP sayesinde 2006 yılı itibariyle 50'den fazla spesifik metabolik hastalık erken dönemde taranabilmektedir. (9)

Temel amaç hastalıkların belirti ve geriye dönüşümsüz zararlar vermeden tanı konulması olduğundan tarama testlerinin en yaygın bir şekilde uygulandığı dönem yenidoğan dönemidir.

Yenidoğan taramalarında MS/MS yöntemi ile örneklerin alınması aynen diğer yöntemlerle yapılan taramalarda olduğu gibidir (8). Tarama işlemi yenidoğan bebeklerden kan örneğinin alınarak tarama laboratuvarlarına gönderilmesi ile başlamaktadır. Örnekler genellikle posta sistemi aracılığı ile tarama merkezlerine gönderilmektedir. Tarama sonucunda test sonuçları pozitif ve negatif olan iki grup yenidoğan ile karşılaşılmaktadır. Negatif sonuç alınanlarda hastalık yoktur (gerçek negatif) ve normal olarak değerlendirilmektedir. Yalancı negatif sonuç alındı ise hastalık/durum doğal seyrini izleyecektir. Test sonucu pozitif bulunan yenidoğanlarda hangi teknoloji ile doğrulanacağına karar verilmelidir. Bu testler sonucu hasta olduğu kanıtlanan yenidoğanlarda tedavi başlanmaktadır. Yalancı pozitif sonuç alınan yenidoğanlar ise normal yaşamlarını sürdürmektedirler (2, 3).

Doğumsal metabolizma hastalıkları, vücudun biyokimyasal işlevlerindeki bozukluklar sonucu gelişen, çoğunluğu genetik geçişli kalıtsal hastalıklardır. Değişik yakınmalarla başvurduklarından günümüzde tanı alamadan kalan çok sayıda vaka

olduđu gibi, yeni tanımlanan birçok doğumsal metabolizma hastalığı da bulunmaktadır.

Doğumdan sonra saatler ve günler içinde gelişen emme isteksizliği, solunum güçlüđü, apne, hipotoni, kusma, dehidratasyon, letarji ve konvülziyon gibi belirtilerle başlayan doğumsal metabolizma hastalıkları, kolaylıkla enfeksiyon ve diđer sık görülen hastalıklarla karıştırılabilmekte ve ölüm nedeni hatalı olarak sepsis, kalp yetersizliği, intraventriküler kanama olarak kaydedilebilmektedir (1).

GYTP adı altında uygulanan MS/MS yöntemi, ciddi bulgularla seyreden ve erken dönemde tedavi edilmediđi takdirde ölüme neden olan doğumsal metabolizma hastalıklarının tek bir testle kolay, ucuz, duyarlı ve özgün tarama olanađı sağlamaktadır (1, 8, 9).

Ayrıca bu program aile, toplum ve sađlık bakım vericileri için önemli etik ve yasal sorgulamaları da beraberinde getirmektedir (6, 9).

Sađlık alanında önemli bir gelişme olan GYTP'nin aile açısından da psikolojik etkilerinin olduđu kaçınılmazdır. "Bebeđime test nasıl yapılacak?", "Taramanın maliyeti ne kadar?", "Sonucu nasıl öğrenebilirim?" gibi GYTP'nin uygulanması, maliyeti ve testin sonucuna yönelik bilinmeyenler ailesel strese neden olabilecek faktörlerdir (www.idph.state.ia.us/genetics/neonatal_parent_page.asp, Erişim tarihi: 12.02.2008).

Bu çalışma; 0-1 yaş arası çocuđu olan ebeveynlerin GYTP'ye ilişkin düşüncelerini belirlemek amacıyla tanımlayıcı ve ilişki arayıcı olarak yapılmıştır.

4. GENEL BİLGİLER

4.1. Yenidoğanlarda Doğumsal Metabolizma Hastalıklarının Taranması

Yaşamımız genellikle şansa dayalı olaylar tarafından yönetilmektedir. Robert Guthrie için zeka geriliğinin nedenlerine yönelik bir ömür boyu sürecekle ilgi, oğlundaki gerilikten, FKU’da görülen zeka geriliğini önlemeye yönelik çaba ise eşinin zeka özürlü yeğenine FKU tanısı konulmasından kaynaklanmıştır. İşte bu nedenlerden, Guthrie’nin, FKU’ya yönelik yenidoğan taramasını hizmete sunmasından sonra metabolizma bozukluklarına ilişkin, günümüzde çok daha kapsamlı yenidoğan taramaları ortaya çıkmıştır (8, 9, 10, 11, 12).

Yenidoğan taramaları etkilenen binlerce çocuğun yaşamını iyileştiren, tüm halkı kapsayan, sistematik, ilk ve en büyük örneği oluşturmaktadır (9). Amerikan Toplum Sağlığı Kurumu’nun Kasım 2006 ‘da yayınlanan “Ulusal Sağlık” isimli gazetesinde “Yenidoğan taramalarında yalnızca bir çocuğu yakaladığın takdirde, onun için farklı bir dünya hazırlamış olursun.” şeklinde ifade edilerek bu konunun önemine değinilmiştir (13).

Amerika’da 2004 yılında yaklaşık 4 milyon bebek yaşamının ilk haftası içinde özel metabolik, endokrin ve hematolojik hastalıklar açısından taranmıştır. Bununla birlikte Amerika’da işitme taramaları da dahil olmak üzere yenidoğan taramalarında her 500 ile 1000 yenidoğanın birinde kalıtsal hematolojik, endokrin ve metabolik hastalıklar ortaya çıkabilmektedir (9, 12, 13, 14, 15).

Ülkemizde yılda yaklaşık 1 milyon 378 bin bebek doğmaktadır. Bu bebeklerin %0.17’si bir yaşına gelmeden ölmektedir (www.hacettepe.edu.tr, Erişim tarihi: 20.1.2009). Ölüm nedenlerine baktığımızda bugün enfeksiyon hastalıklarına bağlı mortalite ve morbidite oranları azalırken, kalıtsal, metabolik ve diğer genetik hastalıklar gündeme gelmektedir (www.saglik.gov.tr/TR/Genel/BelgeGoster.aspx, Erişim tarihi: 27.09.2009).

4.1.1. Tarihçe

Norveçli bir anne 1934 yılında ciddi mental retardasyonu ve garip idrar kokuları olan iki kızını Dr. Asbjorn Folling'e getirmiş, Dr. Folling bu kardeşlerin idrarında fenilpiruvik asitin çok yüksek olduğunu saptamıştır. Ardından Amerika'da Dr. George Jervis FKU hastalığını tanımlamıştır.

Dr. Hors Bickel ve arkadaşları 1951 yılında FKU'lu hastalar için ilk formula mamayı üretmiştir (www.ctf.edu.tr/stek/pdfs/35/3510.pdf, Erişim tarihi:10 Aralık 2009).

FKU açısından toplumsal taramaya yönelik ilk test Dr. Willard Centerwall tarafından 1957 yılında uygulanmaya başlanmıştır (16). Bu test hastanın idrarına damlatılan demir (3) klorür çözeltisinin fenilpiruvik asit ile reaksiyona girmesi sonucunda yeşil renk almasına dayanmaktaydı. Ancak testin pozitifleşebilmesi için gerekli olan fenilpiruvik asit bebek ancak birkaç haftalık olduğunda yeterli miktara ulaşıyordu. Bu nedenle yeterince erken dönemde hastalara tanı konulamıyor ve tarama testi olarak uygulanamıyordu.

FKU'lu hastalardan her seferinde 15- 20 cc kan örneği almak zorunda olan Dr. Robert Warner ile bir kanser araştırmacısı olan Dr. Robert Guthrie'nin, 1959 yılında ortak çalışması sonucu oldukça basit, bakteriyolojik inhibisyona dayanan bir test ortaya çıkmıştır.

Dr. Guthrie 1961 yılında testi daha da basitleştirerek toplumsal tarama testi olarak tüm yenidoğanlara uygulanması için çalışmaya başlamıştır. New York'da ilk kez 1965 yılında tüm yenidoğanlara Guthrie testinin uygulanması zorunlu hale getirilmişti. Hastalığın öneminin anlaşılmasının ardından tarama testi tüm ülkelerde yaygın olarak uygulanmaya başlanmıştır (8, 9, 11, 12, 13, 17). Temmuz 2005 itibariyle de, ardışık kütle anlamına gelen MS/MS yöntemi eyaletlerin yüzde 60'ında uygulanmaya başlanmıştır (1, 9, 10).

Amerika Birleşik Devletleri'nde (ABD) tarama programlarının kapsadığı metabolik ve diğer bozukluklar Ulusal Yenidoğan Tarama ve Genetik Kaynak Merkezi (National Newborn Screening and Genetic Resource Center) tarafından izlenmektedir. Tüm eyaletler, FKU, konjenital hipotiroidizm ve galaktozemi, iki eyalet dışında tümü ise rutin olarak orak hücre hastalığı ve diğer hemoglobinopatiler

için tarama yapmaktadır. Maple syrup urine hastalığı (MSUD), homosistinuri ve biyotinidaz yetersizliği gibi metabolik bozukluklara yönelik taramalar, eyaletlerin yaklaşık üçte birinde yapılmaktadır.

ABD dışında, metabolik bozukluklar için evrensel yenidoğan taraması hemen hemen tüm Batı Avrupa ülkelerinde ve pek çok Doğu Avrupa ülkesinde uygulanmaktadır. Avustralya ve Asya'da evrensel metabolik tarama, Japonya, Avustralya, Yeni Zelanda, Singapur ve Tayvan'da; Orta Doğu bölgesinde İsrail'de; Güney Amerika'da Şili ve Uruguay'da yapılmaktadır (www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoğanlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29 Ağustos 2009). Yenidoğan metabolik taraması özellikle Japonya, Avustralya ve Yeni Zelanda'da oldukça kapsamlıdır (10).

Ülkemizde ise, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Metabolizma- Beslenme Ünitesi ve TÜBİTAK işbirliği ile 1983 yılında FKU insidansını saptamak için bir pilot çalışma yürütülmüştür. İnsidansın yüksek olduğu saptanmış ve 1986 yılından başlayarak Sağlık Bakanlığı'nın organizasyonu ile 36 il merkezinde tarama programı yürütülmeye başlanmıştır. Tüm illere yaygınlaşması 1993 yılını bulmuştur. Bu program, 1994 yılında ulusal tarama programına dönüştürülmüştür. Hacettepe, İstanbul, Dokuz Eylül ve Cumhuriyet Üniversiteleri Tıp Fakülteleri ve Hıfzıssıhha Enstitüleri tarafından taramalar, büyük bir başarı ve özveriyle yürütülmüştür. Yenidoğan tarama programının uygulandığı 25 Aralık 2006 tarihinden itibaren tüm yenidoğanların Konjenital Hipotiroidi ve FKU yönünden taranması hedeflenmektedir (2, 5).

Ulusal yenidoğan tarama programı için öncelikle bir bilim komisyonu oluşturulmuştur (www.ctf.edu.tr/stek/pdfs/35/3510.pdf, Erişim tarihi: 10 Aralık 2009). Bilim kurulunun önerisi doğrultusunda biyotinidaz eksikliği taramasına başlanma kararı alınmıştır. Haziran 2008 itibariyle de tarama programına eklenmiştir (www.gaziantepsaglik.gov.tr/neonataltarama.htm, Erişim tarihi: 28.09.2009).

4.1.2. Tarama programının özellikleri:

Tarama, bir toplumda hızla uygulanabilen testler ve muayenelerle bilinmeyen hastalıkların ortaya çıkarılması sürecidir. Taramanın amacı, hastalık şüphesi olanları mümkün olduğu kadar doğru bir şekilde tespit ederek belirtiler gelişmeden önce erken tanı konulmasıdır. Hastalığın erken aşamada belirlenmesi, kısa sürede topluma yararlı olacak şekilde tedavinin geliştirilmesini sağlayabilmektedir (2),(www.gaziantepsaglik.gov.tr/neonaltarama.htm, Erişim tarihi: 28.09.2009).

Taramaların sonucu iyileştirme, negatif sonuçlar geldiğinde rahatlık hissi (güven hissi) ve daha az radikal tedavi gibi çeşitli potansiyel faydaları vardır.

Testin getirmiş olduğu riskler, hastalığın kanıtlanmasıyla birlikte bireyin etiketlenmesi, yanlış pozitif sonuçlar nedeniyle gereksiz tedavi uygulanması ve bu sonuçların endişeye neden olması, yersiz güvence vermesi ve kişiyi yanlış yönlendirmesi taramaların zararları arasındadır (8, 14).

Bir tarama programının çeşitli özellikler taşıyan birimleri aşağıda belirtilmiştir:

4.1.2.1. Taranacak hastalığa ilişkin özellikler:

- Sık görülen (prevelans ve insidansı yüksek) hastalıklar,
- Geriye dönüşümsüz zarar vermeden önce dikkat çekecek belirti ve bulgusu olmayan hastalıklar,
- Bazı belirti ve bulguların geriye dönüşümü mümkün olmasa da erken teşhisin aile ve hasta açısından yarar sağladığı hastalıklar (kistik fibrozis gibi),
- Toplumda önemli bir sorun olan hastalıklar (hastalık ve ölüm sayısı yüksek),
- Etkin tedavisi olan hastalıklar,
- Güvenilir tarama testi olan hastalıklar [duyarlılık (sensivite), özgünlük (spesifisite), pozitif ve negatif “predictive” değerler]
- Maliyet/ yarar oranı uygun olan hastalıklar,

- Tarama giderleri çok yüksek olmayan hastalıklar,
- Tarama testi hasta ve toplum tarafından kabul edilir olan hastalıklar tarama kapsamına alınmalıdır.

İdeal bir tarama testi pahalı ve ağırlı girişimi olmayan, tedavisi mümkün bir hastalığı taramada özgünlük ve duyarlılığı yüksek olan bir testtir.

4.1.2.2. Taramada kullanılacak teste ilişkin özellikler:

- Güvenilir ve geçerli olmalı,
- Testte kullanılacak metabolitin yaşa, beslenme şekline ve alınan ilaçlara göre değişimi iyi biliniyor olmalı,
- Geniş kitlelerin taranmasına olanak vermeli,
- Testte kullanılacak metabolit mümkün olduğunca uzun süre örnekte normal kalmalıdır.

4.1.2.3. Tarama organizasyonuna ilişkin özellikler:

- Organizasyon örneklerin toplanmasında,
- Analizinde,
- Test sonucu bozuk bulunan hastalara kısa sürede erişimde etkin olmalıdır.
- Ekonomik olması,

Taramada görev alan personel ve taranan kitle, taramanın önemi ve yararları konusunda bilinçlendirilmelidir (2, 5),

(www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoganlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29.09.2009).

4.1.3. Türkiye’de yenidoğan tarama yapılanması

Eski fenilketonüri tarama programına göre, doğum yapılan tüm sağlık kuruluşlarından alınan kan örnekleri tarama merkezlerine gönderilmekte, sonuçlar aynı merkezden Bakanlığa gönderilmektedir.

Günümüzde ise Guthrie kağıtları illerin beklenen doğum sayılarına göre Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması (AÇSAP) Şube Müdürlüğü’nün lojistik planlaması ile illere direk program şirketinden gönderilmektedir. İl Sağlık Müdürlüğü sağlık kurumlarına dağıtımını yapmaktadır. Sağlık kuruluşları kan örneklerini almakta ve toplanan Guthrie kağıtlarını İl Sağlık Müdürlükleri AÇSAP Şubelerine belirlenen günlerde iletmektedirler. AÇSAP Şubelerinde biriken kan örnekleri haftanın belirli günlerinde Hıfzısıhha Merkezi’ne gönderilmektedir. Tarama Merkezine ulaşmış olan Guthrie test kağıtları incelenir ve sonuçları elektronik ortamda Sağlık Müdürlüklerine bildirilmektedir. Şüpheli ya da hasta bebeklere, acil olarak kurumlara geri dönülerek gerekli yönlendirme ve uygulamalar yapılmaktadır.

Türkiye’de yenidoğan tarama yapılanması, yukarıdan aşağıya doğru Hıfzısıhha Merkezleri, AÇSAP Genel Müdürlüğü, İl Sağlık Müdürlükleri AÇSAP Şubeleri, Sağlık Grup Başkanlıkları ve 1., 2., 3. Basamak Sağlık Kurumları’ndan oluşmaktadır (www.gaziantepsaglik.gov.tr/neonataltarama.htm, Erişim tarihi: 28.09.2009), (www.ism.gov.tr/indir/acsap/NTP_Ozet_Bilgi.ppt, Erişim tarihi: 26.09.2009).

4.1.4. Kan örneğinin alınma tekniği

- Yenidoğan taramaları için genellikle aynı yöntemle özel filtre kağıtları üzerine kan örneği alınmaktadır.



**NİLKETONÜRİLİ ÇOCUKLARI
TARAMA ve KORUMA DERNEĞİ**
Tel & Fax : (0.312) 310 08 63

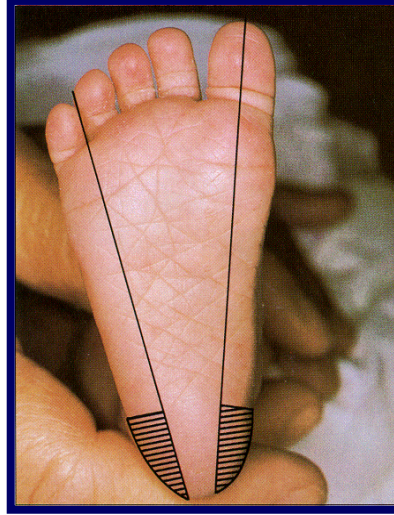
Gönderen Kurum : *GrATA...Gocuk Sağ.
...ve Hast. A.D. Etlik / ANK...*
Anne Adı Soyadı : *Savgi YURT.ERER*
Doğum Tarihi : *09/04/2002*
Kan Alınma Tarihi : *09/04/2002*
Antibiyotik Prematürite Kandıgısımi
Ailenin Adresi : *Sokullu Sok. Gıcek
Apt. 32/6 06018 Etlik / ANK*
Ailenin Telefon No : *32509722*



Kan örneğini topuğun işaret edilen bölgesinden, topuğu alkolle silip kuruttuktan sonra kağıdın arka yüzüne de geçecek şekilde emdirerek alınız.

Şekil 1. Ülkemizde FKU için yenidoğan taramalarında kullanılan Guthrie kartı ve bilgi formu (2).

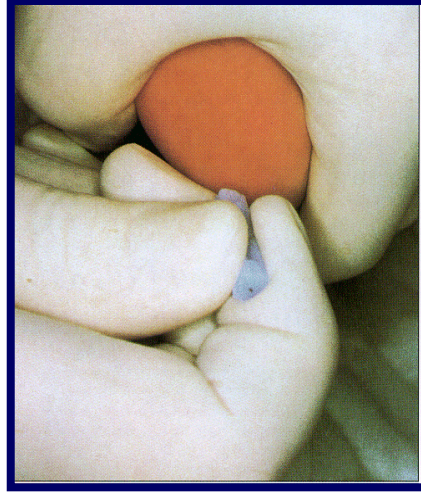
- Örnek üzerine istenilen bilgiler tercihen koyu, silinmez bir tükenmez kalemle yazılmalıdır. Kartın üzerindeki bilgilere ek olarak;
 - Almakta olduğu ilaçlar; Bebeğin antibiyotik alıp almadığı belirtilmelidir. Bakteriyolojik inhibisyon assay şeklinde yapılan taramaları antibiyotikler etkiler (penisilin G, metisilin, kloramfenikol, ampisilin, tetrasiklin).
 - Beslenme şekli (anne sütü, mama) belirtilmelidir.
- Tarama için kan örneği bebeğin ayağının plantar yüzü lateral kısımları kan alımı için en uygun bölgelerdir.



Şekil 2. Doğumsal metabolik hastalık taramaları için yenidoğan bebeğin topuğundan kan alma yerleri

(www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoğanlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29.09.2009).

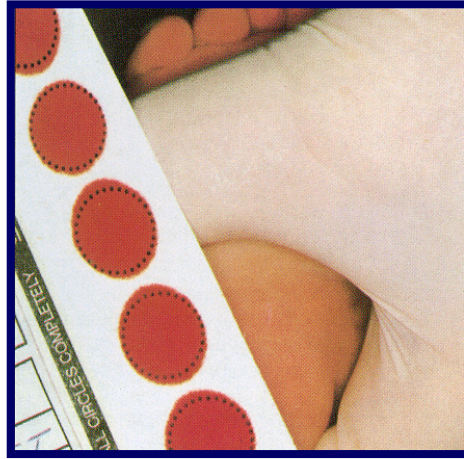
- Kan alınacak bölgenin sıcak bir havlu (mak. 42°C) ile hafifçe ısıtılması ve bebeğin ayağının kalp düzeyinden aşağıda bir yerde tutulması kan akımını kolaylaştırmaktadır.
- Bölgenin temizliğinde %70'lik izopropil alkol kullanılmalıdır. Alkolün fazlası steril bir gazlı bez ya da pamuk tamponla silinmeli ve bölge havanın etkisiyle kurumaya bırakılmalıdır. Aksi takdirde bölgedeki fazla alkol kan örneğini sulandırmakta ve hatalı sonuçlar elde edilmesine neden olabilmektedir.
- Kan alınacak bölge steril bir lanset yardımı ile 2.0- 2.4 mm derinliğinde delinmelidir. Kanın ilk damlası bir gazlı bezle silinmelidir. Küçük prematürelere belirtilen derinlikteki ponksiyonlar kemiğe zarar verebilmektedir.



Şekil 3. Doğumsal metabolik hastalık taramaları için yenidoğan bebeğin topuğundan kan alma tekniği

(www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoğanlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29.09.2009).

- Kart, ponksiyon bölgesinde göllenmiş büyükçe bir kan damlasının yüzeyine kuvvetle bastırılarak, işaretli kısmın ön ve arkasının kanı emmesine izin verilmelidir. Kan örneği kartın sadece bir tarafı kullanılarak alınmalıdır.



Şekil 4. Doğumsal metabolik hastalık taramaları için yenidoğan bebeğin topuğundan alınan kanın Guthrie kartına emdirilmesi

(www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoğanlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29.09.2009).

- Örnek yatay pozisyonda en az üç saat süreyle oda ısısında kurumaya bırakılmalı, tam olarak kurumadan zarf içine konulmamalıdır.
- Yenidoğan taramaları ile belirlenen hastalarda yaşamın ilk yirmi günü içinde tedavi başlanması amaçlanmaktadır. Bu nedenle örnekler mümkün olan en kısa sürede tarama merkezlerine gönderilmelidir.
- Kan örneği alma işlemi tamamlandıktan sonra ponksiyon yapılan bölgeye steril bir gazlı bez ya da pamuk tampon uygulanarak ve ayak kalp seviyesinden yukarıda tutularak kanama kontrolü sağlanmalıdır.
- Tarama yapılmış olduğu ve sonucu, hasta dosyasının kolayca görülebilecek bir yerine mutlaka yazılmalıdır.
- Eğer anne- baba örnek alınmasına karşı çıkmışsa bu belgelendirilmeli, imza alınmalı ve dosya içinde saklanmalıdır.
- Tarama sonucu normal bulunmaması halinde mutlaka doğrulayıcı testler uygulanmalıdır. Kesinlik kazanmış bazı durumlar (galaktozemi ve MSUD gibi) dışında tedaviye başlamak için bu testlerin sonuçları beklenmelidir.

4.1.4.1. Kan örneği alınırken dikkat edilmesi gereken noktalar

- Kan örneği alınmadan önce bu örneğin emdirileceği bölgelere elle dokunulmamalıdır.
- Daha önce lanset ile delinmiş bir bölge varsa buranın yeniden lansetle delinmesinden kaçınılmalıdır.
- Bölge fazla sıkılmamalıdır. Fazla sıkılması halinde örnek hemolize uğrayabilmekte veya doku sıvısı ile karışabilmektedir.
- Eğer işaretli kısmın tümünü doldurmadan kan akımı durdu ise, bu kısım yeniden kullanılmamalı, kan örneği alma işlemi kartın bir başka kısmında tekrarlanmalıdır.

- Kan örneđi kart üzerine iđne veya kapiller tüp yardımı ile emdirilmemelidir. Dairenin birkaç noktasından ayrı ayrı damlalar halinde kan emdirilerek, bir noktada birleşmesi tek damla halini alması sağlanmalıdır.

- Üzerinde çizik ve sıyrıklar olmamasına dikkat edilmelidir.

- Örnek alındıktan sonra kartın arka yüzüne bakılarak aynen ön yüzde olduđu gibi arka yüzde de eşit büyüklükte leke bırakacak şekilde kanın emilip emilmediđi kontrol edilmelidir.

- Kart üzerine birkaç örnek alınmasında yarar vardır. İlk çalışmada sonuç alınamadıysa testin tekrarı için yeterli örnek bulunmalıdır.

- Lateks eldivenlerde pudra bulunduğundan eldivenle bile kan alınan bölgeye ve kan örneklerine dokunulmamalıdır. Su, mama, antiseptik solüsyonlar ve diđer çevresel ajanlarla kontaminasyonu önlenmelidir.

- Örneklerin kurutulmasında radyatör, saç kurutma makinası, doğrudan güneş ışınları veya iklimlendirme araçlarından yararlanılmamalıdır. Doğrudan ısı özellikle galaktoz-1-fosfat üridil transferaz aktivitesini yok eder.

- Örnekler zarfa konulurken diđer hastanın kan örneđi bir önceki hastanın kan içermeyen kısmı ile temas eder durumda olmalıdır.

- Zarfların plastik torba içine konulması bakteri üreme olasılıđını arttırdığından dolayı bu işlemden kaçınılmalıdır.

- Aşağıdaki durumlarda yenidođan bebekten tarama için kan örneđi alınıp alınmadığı büyük bir titizlikle sorgulanmalıdır:

- o Özellikle evde doğan bebekler,

- o Doğduklarında başka bir hastalığı olan bebekler,

- o Hayatın ilk günlerinde bir başka hastaneye transfer edilmesi gereken bebekler.

- Her yenidođandan yaşına, beslenme durumuna ve şekline bakılmaksızın taburcu olmadan ya da bir başka yere transfer edilmeden hemen önce özel filtre kağıtlarına kan örneđi alınmalıdır.

- Metabolik tarama amaçlı kan örneği alınması için en ideal zaman bebeğin proteinli besinler almaya başlamasından 24 saat sonrası, ilk 72 saatlik süredir.

- Zamanında doğmuş bebeklerde kan örneği mümkün olduğunca taburcu olmaya yakın alınmalı, bu süre yedi günü geçmemelidir.

- Eğer örnek ilk 24 saat içinde alınmak zorunda kalındıysa, bebek 1- 2 haftalık olunca yeni bir örnek alınarak test edilmelidir.

- Daha önce örnek alınmadıysa, beslenme durumlarına bakılmaksızın prematürelde, parenteral beslenme uygulanan bebeklerde ve tedavi almakta olan bebeklerde yedinci gün civarında kan örneği alınmalıdır.

- Bebeğin transfüzyon alması veya bebeğe diyaliz uygulanması zorunlu ise ve bebeğin durumu uygunsa hemen bu işlemlerden önce örnek alınmalıdır. Bu sırada örnek almak mümkün olmadı ise bebeğin plazma ve/veya eritrositlerinin kendi metabolik durumunu yansıtmaya başladığı en erken dönemde, beslenmeyi takiben 48-72 saatlik sürede örnek alındığından emin olunmalıdır.

- Kan örneği ilk 24 saat içerisinde ve transfüzyon öncesi alınmışsa test 30. ve 60. günlerde, ilk kan örneği transfüzyon sonrası alınmışsa test 6., 30. ve 60. günlerde tekrar edilmelidir. Her seferinde en son transfüzyonun ne zaman yapılmış olduğu örnek üzerinde işaretlenmelidir.

- Bebeğin bir başka hastanenin yenidoğan yoğun bakım ünitesine gönderilmesi gerekiyorsa, devir notları içinde tarama için kan örneğinin alınıp alınmadığı belirtilmelidir.

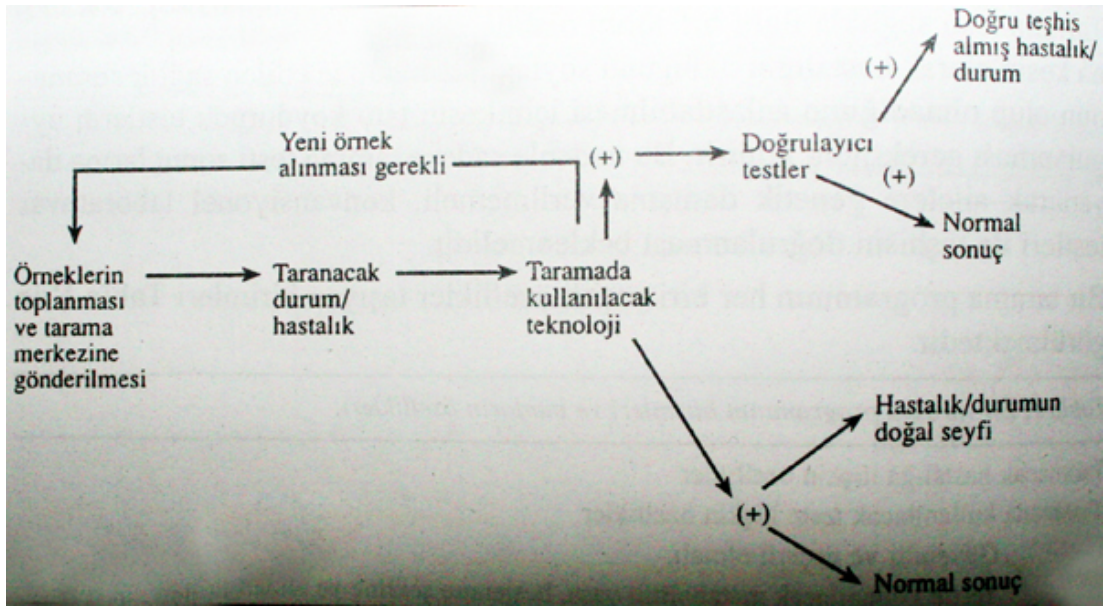
- Bebeği devir alan hastane de bu konuyu gözden geçirmeli, eğer örnek bebeğin geldiği hastanede alınmadıysa, bunu ilk yedi gün içerisinde almalı, dosyasına kaydetmeli ve devreden hastaneyi bilgilendirmelidir. Hastanede kalma süresi 14 günden daha uzun ise bebek taburcu olacağı sırada, bir aydan uzunsa 1. ayda yeni bir örnek daha alınmalıdır.

- FKU ve galaktozemi taramaları için bebeğin en az 48 saat süreyle enteral beslenmesi tercih edilmektedir. Yeterli beslenmeden söz edebilmek için bebek günde en az 75 kcal/ kg enerji alıyor olmalıdır.
- Yeterli beslenemeyen bir bebekte testin negatif sonuç vermesi metabolik hastalık bulunmadığı anlamına gelmez. Testin tekrar edilmesi gerekmektedir.
- Bebeğin total parenteral beslenme şekli (TPN) ile besleniyor olması FKU ve diğer bazı aminoasit metabolizma bozuklukları için yanlış pozitif sonuçlar alınmasına yol açabilmektedir. Testin tekrar edilmesi gerekmektedir.
- Soya bazlı bir mama ile beslenmekte olan bir bebekte laktöz alımı olmadığından galaktoz birikimi olmaz ve yanlış negatif sonuç alınmasına neden olabilmektedir.
- Bebek yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kaybedilirse, ölümden hemen sonra tarama için kan örneği alınmalıdır. Metabolik hastalıklar ve konjenital hipotiroidilerin bazıları genetik geçişli olduklarından alınan sonucun izleyen gebeliklerde yararı olacaktır.
- Ailede daha önceden saptanmış bir metabolik hastalık olması halinde önerilen zamanda tarama için kan örneği alınmalıdır.
- Doğumsal kalp hastalığı veya santral sinir sistemi bozuklukları olan bebeklerin annelerinden hiperfenilalaninemi için kan örneği gönderilmelidir (1, 2, 5),
(www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoğanlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29.08.2009),
(www.duzen.com.tr/workshop/2005/dr_behice.pdf, Erişim tarihi: 26.08.2009).

4.1.5. Yenidoğanlarda metabolik hastalık taramasında karar akış şeması

Taramada karar akış şeması içerisinde ilk “düğüm” hangi hastalıkların taranacağına karar verme basamağıdır. Taramada hangi teknolojinin kullanılacağına

karar verme de ikinci önemli “düğüm” ü oluşturmaktadır. Laboratuvara ulaşan kan örneği yetersiz bulunmuş ve bu örnekle karar verilememişse yeni örnek istenmektedir. Negatif sonuç alınanlarda hastalık yoktur (gerçek negatif) ve normal olarak kategorize edilmektedir. Yalancı negatif sonuç alındı ise hastalık/durum doğal seyri izleyecektir. Test sonucu pozitif bulunan yenidoğanlarda hangi teknoloji ile doğrulanacağına karar verilmelidir. Bu testler sonucu hasta olduğu kanıtlanan yenidoğanlarda tedavi başlanmaktadır. Yalancı pozitif sonuç alınan yenidoğanlar ise normal yaşamlarını sürdürmektedirler.



Şekil 5. Yenidoğanlarda metabolik hastalık taramasında karar akış şeması (2).

Test sonuçları ile yenidoğan bebekte aranan hastalığın gerçekten olup olmadığı karşılaştırıldığında dört çeşit sonuç elde edilmektedir:

4.1.5.1. Gerçek pozitif

Hasta olan kişi testle saptanmış olur, ileri laboratuvar yöntemleri ile doğrulanıp tedavi edilmektedir.

4.1.5.2. Gerçek negatif

Aranan hastalığın taranan bireyde olmadığı testle de doğru bir şekilde saptanmıştır.

4.1.5.3. Yanlış pozitif

Aranan hastalığın taranan bireyde olduğu hatalı bir şekilde saptanmıştır. Bu durumda hasta, uygulanan daha ileri testlerin güçlükleri, masrafları ile karşı karşıya kalmakta, hasta ve ailesi endişe yaşayabilmektedir.

4.1.5.3.1. Yanlış pozitif sonuç alınmasında rol oynayan faktörler:

- Laboratuvar hatası,
- Yanlış anlama veya yanlış bilgi,
- Örnek alımına bağlı yapılan hatalar,
- Bebeğin doğum sırasında strese maruz kalması,
- Örneğin ilk 24 saatte alınması,
- Toplanma tekniği (kalın damla alınması),
- Kurutulma yolu,
- Saklama ve transport şekli,
- Kontamine örnek, yanlış işaretlenmiş örnek,

Bebeğe bağlı:

- TPN,
- Vitamin C, Vitamin B12 eksiklikleri,
- İmmatür enzim sistemleri,
- Karaciğer immatüritesi,
- Protein yüklemesi,

- Belirli ilaç tedavileri (valproik asid, pivalik asid, benzoik asid ve MCToil),
- Karnitine verilmesi,
- Annenin 3- methylcrotonyl- CoA carboxylase eksikliği

4.1.5.4. Yanlış negatif

Taranan bireyde aranan hastalığın olmadığı hatalı bir şekilde ortaya konulmuştur. Böyle bir sonuçla hasta yersiz bir güven içinde olabilmekte ve bazı belirti ve bulguları göz ardı edebilmektedir. Hepsinden önemlisi teşhis ve tedavi yaklaşımlarının geciktirilmesine neden olabilmektedir.

4.1.5.4.1. Yanlış negatif sonuç alınmasında rol oynayan faktörler:

- Alınmamış veya kaybolmuş örnek,
- Kontamine, bozulmuş (ısı ve alkol etkisi ile) ve yanlış işaretlenmiş örnek,
- Bebekte metabolit birikiminin yeterli olmaması,
- Genetik özellikler,
- Hasta- normal aralığının ayırt edilememesi,
- Laboratuvar hatası

İlk 24 saatte yanlış negatif sonuç oranı %2 - %31 arasında değişirken, bu değer ikinci 24 saatte %0.6- %2 ye, üçüncü günde ise %0.3'e düşmektedir.

Kullanılan testlerin duyarlılık ve özgünlüğü de önemli bir faktördür. Duyarlılık test sonucu hasta olduğu saptanıp diğer laboratuvar yöntemleri ile de hasta olduğu saptanan vakaları göstermektedir. Özgünlük ise hasta olmayan ve test sonucunda da hasta olmadığı saptananları gösteren bir kavramdır. Testin “predictive değeri” de önemlidir. “Pozitif predictive değer (PPV)” hastalığı olup testi de pozitif bulunanların, “negatif predictive değer (NPV)” hasta olmayan ve testi de negatif sonuç verenlerin oranını belirlemektedir. “Predictive değer” ilgilenilen hastalığın prevalansı ile yakından ilgilidir.

Hastalığın prevalansı arttıkça PPV artar, NPV azalır. Tersine hastalığın prevalansı azaldıkça PPV azalır, NPV artar (2),
(www.duzen.com.tr/workshop/2005/dr_behice.pdf, Erişim tarihi: 26.08.2009).

4.1.6. Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programı

Yenidoğan taramaları, 1960'lı yılların erken dönemlerinde önlenebilir mental retardasyonun yıkıcı etkilerini azaltmak ya da elemek amacıyla başlamıştır ve 8'den fazla hastalık geleneksel yöntemlerle taranmıştır. 1990'lı yıllarda teknik ilerlemeler sayesinde bilimselliğin ve tıbbi bilgilerin artması, yenidoğan tarama programlarının genişletilmesine imkan sağlamıştır (18).

Bu amaçla GYTP adı altında MS/MS yöntemi kullanılmaya başlanmıştır
(www.idph.state.ia.us/genetics/neonatal_parent_page.asp, Erişim tarihi: 12.02.2008).

Bu yöntem, 30 metabolik hastalığın daha taranmasında başarılı olmuştur. 2006 yılında bu oran daha da artarak 50'den fazla hastalığın taranması mümkün hale gelmiştir. Oysa bakteriyel inhibisyon assay ile daha az sayıda hastalık için taramaların yürütüldüğü İngiltere Yenidoğan Tarama Programında bu oran % 1.5 olarak bulunmuştur. Bir çalışmada 208 yenidoğana ait örnekler MS/MS yöntemi ile yeniden incelenmiştir. MS/MS hiperfenilalaninemi tanısı almış vakaların hepsini doğru teşhis etmiş ve yanlış pozitif sayısını 91'den 3'e indirmiştir.

Halk sağlığında kurutulmuş kan örneği kullanılarak tek bir testle, hızlı, kesin ve doğru tanımlamalar yapan test MS/MS olarak kabul edilmiştir. MS/MS, bir çarpışma odası ile birbirinden ayrılmış ardışık iki kütle spektrometrisinden oluşur. Tek bir tetkikle birçok metabolik bozukluğu tespit edebilmesi nedeniyle farklılık göstermektedir. Yenidoğan Guthrie noktasının küçük bir diskinden alınan kan, bütanol ile türevlendirilmekte ve metabolitler elektrosprey ile iyonize edilmektedir. İyonlar birinci kütle spektrometrisinde ayrıştırılmakta ve bir bilgisayar programı ile seçilmiş olanlar parçalara ayrılmak üzere çarpışma odasına geçirilmektedir. Parçalar daha sonra ikinci kütle spektrometrisine geçmekte, burada asilkarnitin parçaları veya aminoasit parçaları olarak belirlenmektedir. Sonuçlar basılarak gösterilebilmektedir

(8), (www.idph.state.ia.us/genetics/neonatal_parent_page.asp, Eriřim tarihi:12.02.2008).



řekil 6. MS/MS Spektrometri Cihazı

(www.duzen.com.tr/workshop/2005/dr_behice.pdf, Eriřim tarihi: 26.08.2009).

GYTP, dięer halk saęlıęı programlarında olduęu gibi izlem, tanı ve tedavi ařamalarında uyum ve iřbirlięi gerektiren bir sũreçtir (19).

4.1.6.1. MS/MS tarama testinin uygulanması

Bu ařamada, tarama testlerine ulařım, tarama yũntemi, taramanın uygulanması, mevcut riskleri, takibi ve erken tanılamanın faydaları gibi bilgiler ięeren aile eęitim konularına aęırlık verilmelidir. Ayrıca uygulama ۆncesi aileden bilgilendirilmiř izin alınmalıdır. Saęlık gũrevlileri gestasyonel ve postnatal yař, diyet, transfũzyon, TPN gibi faktũrlerin tarama test sonuęlarını etkiledięinin farkında olmalıdır. Sonuęlar uygun bięimde kaydedilmelidir.

4.1.6.2. MS/MS tarama testinin izlemi

Normal olmayan tarama test sonuçlarının doğru izlemi, hastalık, ölüm ve hasarlar açısından oldukça önemlidir. İzlem süresince primer fonksiyon, anormal test sonuçları olan bebeklerin hastalıklarının zamanında ve kolay bir şekilde tanı testleriyle doğrulanması ve yönetimidir.

4.1.6.3. Tanı testlerinin uygulanması

Yapı olarak çeşitlilik gösteren yenidoğan tarama programları ile birçok hastalık tanılanmıştır. Bu çeşitlilik nedeniyle özel laboratuvar testlerine ve tedaviye gereksinim artmaktadır. Örneklerin ayrılması, tanılanması ve tedaviye başlanmasında uyumlu bir bakım gerekmektedir.

4.1.6.4. Taranan hastalıkların yönetimi

Bu aşamada, uzun yaşam yönetimi gerektiren hastalığa sahip olan bebekler yenidoğan tarama programı ile teşhis edilmiştir. Her çocuk ulaşılabilir, aile merkezli, sürekli, ayrıntılı, uyumlu, sevecen ve kültürüne uygun bir bakım alabilmelidir.

4.1.6.5. Taramanın değerlendirilmesi

Yenidoğan tarama sistemi adı altında kreşler, tarama laboratuvarları, il sağlık departmanları, sağlık personeli ve özel kuruluşlar arasında doğru zamanda ve uygun bir şekilde iletişim kurulmalıdır. Tarama sistemini oluşturan parçaların her birinin etkin olabilmesi için toplama, bilgi analizi ve sonuç aşamaları sürekli değerlendirilmelidir

(www.gata.edu.tr/dahilibilimler/cocuk/Ders_Konulari/seminer_paneller/eski_yillar/yenidoğanlarda-metabolik-tarama.ppt, Erişim tarihi:29.08.2009).

4.1.6.6. MS/MS tarama testinin faydaları

Tedavisi olan hastalıklara belirtiler gelişmeden önce tanı koyabilmesi ve daha az radikal tedaviye gereksinim olması,

Mental retardasyon ve ölüm gibi çeşitli problemleri önleyebilmesi,

Taşıyıcısı olduğu genetik hastalığı kesinleştirebilmesi,

Negatif sonuçlar alındığında rahatlık veya güven hissi uyandırması taramaların faydaları arasındadır (1, 2, 3, 5, 6,10, 19).

Kaliforniya’da, 7.01.2002- 13.06.2003 tarihleri arasında MS/MS pilot tarama programını değerlendirmek amacıyla yapılan çalışmaya 236 kadın doğum hastanesi katılmıştır. Bu süre içinde toplam 755698 doğum olmuştur. Çalışma kapsamında bu yenidoğanların %47.0’ına (n=353894) ailelerinden izin alınarak MS/MS uygulanmıştır. Bunların %0.13’ü (n=461) şüpheli kabul edilerek ileri bir merkeze gönderilmiştir. Bunların da %11.0’ında (n=51) hastalık bulunmuştur. Yani MS/MS yöntemi ile 6939 yenidoğanın birinde hastalık ortaya çıkmıştır. Sonuç olarak, bu pilot programın metabolik hastalıkları belirlemede etkin olduğu saptanmıştır (20).

4.1.6.7. MS/MS tarama testinin riskleri

- Tanı koyulamadığı durumda, testin tekrar edilmesi,
- Yanlış pozitif sonuçlar nedeniyle verilen gereksiz tedavinin ters etki göstermesi ve ailede endişeye neden olabilmesi,
- Etkin tedavisi olmayan hastalıkları tanılayabilmesi,
- Hastalığın kanıtlanmasıyla birlikte bireyin etiketlenmesi ve ayrımcılığa maruz kalması,
- Kişinin kendine olan güveninin sarsılması taramaların riskleri arasındadır (2, 6, 13, 19), (www.idph.state.ia.us/genetics/neonatal_parent_page.asp, Erişim tarihi:12.02.2008).

4.1.7. GYTP ile ilgili yasa ve düzenlemeler

Yenidoğan genetik taramaları halk sağlığında çok büyük bir başarıdır. Fakat birçok başarıda olduğu gibi aile, toplum ve sağlık bakım vericileri için önemli etik ve yasal sorgulamaları da beraberinde getirmektedir (9, 13).

Aile açısından; “Çocuğumun ileride günün birinde belirli bir hastalıkla karşı karşıya kalacağını bilmeyi istiyor muyum?”, “Çocuğumun genetiğiyle ilgili öğreneceğim bilgiler yaşamımı planlamamda etkili olacak mı?”, “Yenidoğanın metabolik taraması ne demek?”, “Bebeğime test nasıl yapılacak?”, “Testi reddetme hakkım var mı?”, “Sonucu nasıl öğrenebilirim?”, “Kimlik ve test sonuçlarına ait bilgilerimizi başkaları öğrenebilir mi?”, “Taramanın maliyeti ne kadar?” (3), (www.idph.state.ia.us/genetics/neonatal_parent_page.asp, Erişim tarihi:12.02.2008).

Sağlık bakım vericileri açısından; “Yasa ve düzenlemelere göre, yenidoğan taramalarında sorumluluk kime aittir?”, Tarama öncesi aileye bilgiyi ne zaman ve nasıl verelim?”, “Aileden tarama için izin almak gerekir mi?”, “Aile tarafından tarama kabul edilmezse ne yapılmalıdır?”, “Bebeğe ve aileye ait kimlik bilgilerini ve test sonuçlarını nasıl ve hangi durumda açıklayalım?”, “Yenidoğan taramalarıyla ilgili yasa ve düzenlemelerde, kurallara uyulmadığı durumda yaptırım var mı?”,

Toplum açısından; “Yenidoğan tarama programı ile tanı konan çocuklar için halkın sorumluluğunun büyüklüğü ve süresi nedir?”, “Çocuğun ilerideki sağlığı konusunda ailesinin bilgilendirilmiş olmasının, çocuk ve aile üzerinde yarattığı psikolojik ve sosyal hasarları neler olacaktır?”, “Henüz tedavisi olmayan bir hastalığı ortaya koymak için tarama yapmak ne denli etik bir konudur? gibi önemli sorular gündeme gelmektedir (9, 18, 21).

Tüm yenidoğanların FKU açısından taranması gerektiğiyle ilgili yasa 1960’lı yıllarda çıkartılmıştır. Eski kanunlar, daha çok laboratuvar testlerinin yapılması ve izlemi sürecinde gereken maliyetle ilgili konuları içermekteydi. O tarihlerden itibaren tüm eyaletler ve bölge yargı sistemlerinin çoğu, kendi halk sağlığını koruma hizmeti adı altında FKU için yenidoğan taramasının yapılması gerektiği konusunda birleşmişlerdir (9, 11, 2, 18, 22).

Sağlık Araştırmaları ve Hizmet Yönetiminin (HRSA) Ulusal Anne ve Çocuk Sağlığı Bölümü (MCHB) ile Amerikan Pediatri Akademisi (AAP) tarafından Ağustos 2000 tarihinde, bir rapor yayınlanmıştır. Bu raporda, yenidoğan tarama programlarını ele alırken, en önemlisinin işbirliğini sağlama olduğunu ve bunun da ileriki adımlarda destek alabilmemizi sağlayacağını bildirmişlerdir (11).

GYTP'nin kabul görmesiyle birlikte 2001- 2006 yılları arasında Kolombiya'nın bir bölümünden ve diğer 21 ülkeden elde edilen bilgiler değerlendirilmiştir. 2006 yılında Amerikan Koleji Tıbbi Genetik Bölümü (ACMG) ve HRSA tarafından yayınlanan rapora göre, 50 ülkede 29 hastalığın tamamını içeren GYTP başlamıştır. ACMG panelinde hastalıkların çoğunun tarandığı GYTP'nin en iyi şekilde yerleştiği Kaliforniya, Massachusetts, North Carolina ve Wisconsin ülkelerinden elde edilen bilgilere göre, yenidoğan tarama programı ile tanılanan çocukların sayısı %32 oranında artarak 4370'den 6439'a yükselmiştir. Sonuca göre 100 ya da daha fazla çocukta 10 hastalık, 50 ya da daha fazla çocukta 4 hastalık ve 15 ya da daha az çocukta 9 hastalık rapor edilmiştir (9, 12, 13, 14, 18, 23), (www.cdc.gov/MMWR/PDF/wk/mm5737.pdf, Erişim tarihi: 02.02.2010).

Amerika'da yenidoğan tarama faaliyetleri konusunda hükümetin aldığı politik kararlar Ulusal Bilim Akademisi, Tıp Kurumu, AAP ve diğer kurumlar tarafından incelenmiştir. Amerika'da 50 eyalette uygulanan GYTP ile ilgili yasa ve düzenlemelerde tarama sorumluluğu, bilgilendirilmiş izin, maliyet ve yaptırım gibi önemli noktalara yer verilmektedir.

Yasa ve düzenlemelere göre; Yenidoğan tarama programında sorumluluk, Güney Amerika eyaletlerinde, çoğunlukla doktor, aile ya da yasal velisine; Kuzey Amerika eyaletlerinde doktor, yenidoğandan sorumlu kişi ve kurum, ebe ve hemşireye; Batı Amerika eyaletlerinde ise doktor, yönetici hemşire, uzman ebe-hemşire, ebe ve anneye verilmiştir.

Eyaletlerdeki sağlık sigorta sistemi genellikle, testin uygulanması ve izlem maliyetini karşılamaktadır. Colombia, Georgia, Kansas, New York, Pennsylvania ve West Virginia eyaletlerinde sigorta sistemi tarama maliyetini ödememektedir.

33 eyaletin tarama programında, dini nedenler dışında taramaya katılım zorunlu tutulmuştur. Reddetme durumu yazılı ve imzalı bir belgeyle kanıtlanmakta, çocuğun tıbbi kaydına eklenmektedir.

18 eyaletin tarama programına göre, kimlik bilgilerini bildirmek için aileden birinin ya da velisinin izni olması gerekmektedir. 19 eyalette, bilimsel çalışmalarda araştırmacıların yenidoğan tarama bilgilerine ulaşmasına ve kullanılmasına izin verilmektedir. Çoğu eyalette doğum hizmeti ve izlemin yürütülmesi amacıyla, laboratuvar personeli, sağlık personeli ve primer bakım doktorları gibi sağlık çalışanlarına kimlik bilgilerine ulaşma hakkı verilmiştir.

Eyaletlerde yürütülen tarama programlarında, sağlık personeli test sonuçları pozitif olan yenidoğanların aileleri ya da yasal velisi ile kendileri görüşmektedir. Ulaşılamadığı durumda eyaletteki sağlık departmanına bildirilmektedir.

51 eyalette yürütülen yenidoğan tarama programlarından yalnız birinde broşür gibi eğitim materyali bulunmamaktadır. Ancak broşürü oluşturmak için çalışmalar devam etmektedir. 10 programda broşürün dağıtılmasının kadın doğum doktorlarına, 14 programa göre de doğum öncesi hizmet veren sağlık personeline ait olduğu rapor edilmektedir.

Hemen hemen tüm eyaletler, halk sağlığı departmanları tarafından elde edilen kimlik ve tarama bilgilerinin gizliliğini ve güvenliğini sağlayan yasa ve düzenlemelere sahiptir. 13 ülkede, bu yasa ve düzenlemelere uyulmadığı durumda, para ve hapis cezası gibi özel yaptırımlarla karşılaşılabilir. Fakat bu yaptırımların uygulanabilmesi için hatalı ya da eksik yapılan durumun rapor edilmesi gerekmektedir (18).

4.1.8. Genişletilmiş yenidoğan taramalarında etik konular

4.1.8.1. Bakımdaki eşitsizlikler

GYTP'nin uluslararası nitelikte olmaması, bazı ülkelerde tarama maliyeti ile tedavi maliyetinin aynı olması gibi etkenler bakımda eşitsizliğe neden olabilmektedir. Herhangi bir hastalık yönünden risk altında olan bir çocuğun bulunduğu ülkede tarama yapılmıyorsa ya da ailenin gücü tarama maliyetini

ödeyemiyorsa test yapılamayacaktır. Bu da çocuğun kaliteli bakım ve tedavi alamamasına ve geriye dönüşümsüz hasarlara neden olacaktır. Bu doğrultuda, tıp komiteleri ve meclis üyelerinin 2005 yılında aldığı karara göre; Tarama uygulamaları ülkeden ülkeye değişmeyecek, fakat testlerin seçimi değişebilmektedir. Tüm eyaletlerde 29 hastalığın taraması yapılacaktır (23).

4.1.8.2. Bilgilendirilmiş izin

GYTP'nin bir parçası olan DNA merkezli testlerin ortaya çıkmasıyla alıcı (hasta- aile), sağlık çalışanları ve politikacılar zamanla testin gücü, ürünlerin kullanımı ve saklanması ile ilgili bilgilendirilmiş izin konusunun farkına varmaktadır (19).

Avrupa Konseyi Bakanlar Komitesi ve Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından taramanın gerekçelerinin kişinin kendisi hakkında karar verme hakkını zedelememesi gerektiği görüşünde olduğu belirtilmektedir. Taramanın kişinin fiziksel ya da moral iyiliğine neden olacağı düşüncesi, bir kimseye istemediği bir testi yapmak için yeterli bir neden olarak görülmemektedir. Taramanın kişinin bilgisi ve onayı olmadan tarama yapılması uygun bulunmamaktadır. Testi kabul etmek gibi bu işleme katılmamak da kişinin alabileceği bir karardır.

Bilgilendirilmiş ve serbest irade ile onayın alınabilmesi için;

- Kişinin kendi isteği ile bilgilendirilmiş onay verebilecek hukuki kapasitede olması gerekmektedir,
- Zorlama olmadan, serbest irade ile verilmiş bir karar olmalıdır. Tarama yapılacak kişi çocuk olması nedeniyle bu konuda onay verme aileye ya da yasal velisine aittir,
- Kişi, hastalık, doğal seyri, test, testin sınırlılıkları, sonucun anlamı, koruma veya tedavi yöntemleri konusunda anlayabileceği bir dilden bilgilendirilmelidir (2, 6).

ABD Louisiana Üniversitesi Pediatri Bölümü tarafından, yenidoğanların ailelerinin ve sağlık profesyonellerinin yenidoğan taramalarıyla ilgili bilgi düzeylerini belirlemek amacıyla bir çalışma yapılmıştır. Çalışmaya 16-39 yaş arası,

%94.0'ı kadın, yenidoğan taraması yapılan bir yaş altı bebeği olan 51 aile; doğum öncesi bakım ya da yenidoğan bakımı ile ilgilenen 23-72 yaş arası, %55.0'ı kadın olan 78 sağlık profesyoneli katılmıştır. Oluşturulan gruplara, telefonla veya yüz yüze görüşülerek, anket uygulanmıştır. Ailelerin yenidoğan tarama konusunda yetersiz bilgiye sahip oldukları, bu konuda bilgiyi üçüncü trimesterde ve öncelikle kadın doğum uzmanlarından almak istedikleri, “Tarama nasıl yapılacak?”, “Bebeğime faydası ne?”, “Tekrarlanma imkanı var mı?”, “Sonuçları nasıl öğrenebilirim?” sorularını açıklayan kısa bilgi almak istedikleri, doktorlar ve tarama uzmanları, aileden izin alındığında, bunun testi yapma oranını azaltacağını düşündükleri sonucuna ulaşmıştır (24).

Taiwan'da, 2002 ile 2003 yılları arasında, yenidoğan taramalarında aile izni ile ilgili uygulamaları incelemek amacıyla, 23 kadın-doğum kliniğinin katıldığı bir çalışma yapılmıştır. Sağlık personelleri ile yüz yüze ve anketler aracılığıyla görüşmeler yapılmıştır. Sonuçta, ailelere tarama öncesi bilginin çoğunlukla sözlü iletişim yolu ya da kitapçık ile sağlandığı görülmüştür. Tarama yöntemi, zamanı ve maliyet gibi konular, verilen bilginin içeriğini oluşturmuştur. Bazı kliniklerin, bilgilendirilmiş izin konusunda duyarlı olmadıkları, verilen bilginin de sadece tedavi sınırlılıklarını içermekte olduğu belirlenmiştir. Sağlık personellerinin tarama programı ile ilgili bilgi ve yöntemi açıklamada yetersizliğinin olması, ailelere yardımcı olunmasında etkisiz kalınmasına neden olmuştur (25).

Maryland eyaletinde, 1982 yılında, yenidoğan taramalarında aile izni ile ilgili kabul edilen düzenlemelerin etkinliğini değerlendirmek amacıyla yapılan çalışmaya 39 kadın-doğum kliniği katılmıştır. Sağlık profesyonelleri ve hastanelerin kadın doğum servislerinde yatan kadınlarla anket ve telefon aracılığıyla görüşülmüştür. Pediatri Bölümü şeflerinin %69'u, hemşire yöneticilerin %53'ü, Kadın doğum uzmanlarının %30'u, yenidoğan uygulamalarında, bilgilendirilmiş izin düzenlemesinden haberdar olduklarını bildirmişlerdir. Yine Kadın Doğum uzmanlarının %69'u, pediatristlerin %78'i, hemşirelerin %51'i, hemşire yöneticilerinin %35'i aileden izin alma gerekliliğini eleştirdikleri görülmüştür.

Annelerin %46'sı, testin basit olması ve tehlikeli olmaması nedeniyle rutin tarama için izin alınmaması gerektiğini savunmuşlardır. İzin alınmasını isteyen

kadınlar ise, bebeklerine tarama yapılacağı zaman her şeyi bilmek istediklerini belirtmişlerdir. Kadınların %5'den daha az bir kısmı, annenin geçerli bir nedeni varsa, testi reddetme hakkının olması gerektiğini, %3.5'u sonuç pozitif olmadıkça testle ilgili herhangi bir bilgi istememektedirler. %12'sinin testi reddetme hakkını bilmedikleri ortaya çıkmıştır (26).

4.1.8.3. Sonucun bildirilmesi

Yenidoğan taramalarının hasta çocuk ve aileleri için önemli yararları bulunmaktadır. Ancak taramaların etkisini değerlendirebilmede, hastalıkları ve hasarları önlemek için yanlış pozitiflerden doğru pozitifleri ayırmak gerekmektedir. Yenidoğan tarama testlerinin çeşitliliği, yanlış pozitif sonuçlarda anlamlı oranda artış sağlamaktadır (9, 12, 17, 19). Amerika'da, 1995- 2005 yılları arasında yapılan, eyaletlere göre taranan hastalık sayısı ile yanlış pozitif sonuç oranı arasındaki ilişkinin incelendiği bir çalışmaya göre, Iowa'da yenidoğan taramalarında 1995 yılında 6 hastalık, 2005 yılında 46 hastalık taranmış, South Dakota'da 1995 yılında 3 hastalık, 2005 yılında 44 hastalık taranmıştır. Ulaşılan yanlış pozitif sonuçların sayısı, yenidoğanların ve taranan hastalık sayısına göre değişmiştir. Anormal sonuçlara ulaşıldığında, çoğunlukla laboratuvar, ailelere bildirdikten sonra bebeğin doktoruyla iletişim kurmuştur (27).

1999 yılında, Amerika'da uygulanan yenidoğan tarama programında izin uygulamasını, sonuçların bildirilmesini ve çalışmaları incelemek amacıyla yapılan çalışmaya 51 eyalet katılmıştır. Sonuçta; kesin olmayan sonuçlar çoğunlukla çocuk doktoruna, mektupla; doğru pozitif sonuçlar ise doktora, telefonla bildirilmiştir. Eğer sonuçlar normal ise, 50 eyalette, aileye ulaşmak için ek bir çaba gösterilmemiş, anormal sonuçlar için ise, 34 eyalette aile ile direk iletişim kurulmuştur. 10 eyalette, ailenin yeni adresi bulunamadığı durumda, bir halk sağlığı hemşiresi görevlendirilmiştir. Sonuçlar, 47 eyalette, bebeklerin ismi ile, 29 eyalette anne adı gibi bilgiler karşılığında öğrenilmek istenmiştir (15).

Kaliforniya'da GYTP'nin incelendiği bir çalışmada, pediatristlerin %45'i, anormal test sonuçlarını ailelere ilk bildirenin kendileri olması gerektiğini; %42'si

aileleri bu konuda bilgilendirmek için, hazırlıklı olmaya gerek olmadığını; %24'ü de hastalıklar hakkında bilgilendirmenin yeterli olmadığını savunmuşlardır (20).

ACMG raporunda da belirtildiği gibi, MS/MS için her doğru pozitif sonuca karşılık, 9 yanlış pozitif sonuç ihtimali bulunmaktadır. Yanlış pozitif sonuçlar, zaman ve maliyet kaybına, gereksiz tedavi uygulamalarına, diyet sınırlılıklarına neden olabilmektedir. Ancak programın hasta çocuklar için yararlı olduğu da açıktır (2, 3, 17).

Yenidoğan döneminde taranmış ve o dönemde yanlış negatif bir sonuç nedeniyle, klinik olarak bir metabolik hastalığı düşündüren çocuklarda, herhangi bir metabolik bozukluk olamayacağı varsayılmamalıdır.

4.1.8.4. Tarama yoluyla artan tanı

Genişletilmiş taramada önemli bir başka konu ise bazı bozuklukların tarama ile saptanan olgu sayılarının, kliniğe dayalı beklenen sayılara oranla anlamlı derecede farklı olmasıdır. Wilcken ve ark (10) genişletilmiş taramadan önceki 24 yıl boyunca Yeni Güney Galler'de klinik olarak belirlenmiş 20 olguya kıyasla bu tarama ile 4 yıllık bir süre zarfında orta zincirli açıl Coa dehidrogenaz eksikliği (MCADD) olan 17 bebek saptamışlardır. Bu durum, MCADD'nin senelik tanı oranında beş kattan fazla artış olduğunu göstermektedir. Waisbren ve ark (10), iki İngiltere eyaletinde genişletilmiş tarama ile belirlenmiş bebeklerin sayısı ile genişletilmiş taramanın henüz başlatılmadığı diğer İngiltere eyaletlerindeki klinik tanıli bebek sayısını karşılaştırarak, MCADD'nin belirlenmesinde genişletilmiş tarama ile dört kat artış olduğu kaydedilmiştir. Bunun nedeni, klinik olarak dikkate alınmamış olan, hastalığın iyi huylu ya da hafif biçimlerine sahip bebeklerden kaynaklanıyor olması daha olasıdır (10).

GYTP'nin, tanı konulan çocuklar için yararlı olduğu açıktır. Ancak bazı durumlar için yanlış tedavi uygulanması, tedavinin olmaması ya da sınırlı olması, programın negatif etkisi arasında yer almaktadır (17).

FKU gibi erken tanı imkanı olan hastalıklar için yenidoğan taramalarının tıbbi faydası olduğu açıktır. Duchene Müsküler Distrofi (DMD) gibi durumlarda ise tıbbi

faydası tartışmalıdır. Bu durumların taranması hakkında kararlar alırken gerekli olan taramanın ortaya çıkardığı psikolojik fayda ve zararlar da göz önünde bulundurulmalıdır. Taramaların negatif etkisi ile yararlarının dengesi açıkça belirtilmelidir (17, 28).

4.1.8.5. Maliyet

Tarama programının maliyeti sadece testin uygulanmasını değil, örneklerin toplanması ve pozitif sonuçların takibi gibi diğer aşamaları da içermektedir (9, 23). MS/MS teknolojisi bir kez devreye girdikten sonra ek testlerle gelen küçük ölçekli maliyet artışları olabilmektedir. Yenidoğan taramasının, hastalık ve ölümü azaltması nedeniyle, maliyet açısından etkin olduğuna işaret edilmektedir (10). Taranan hastalıkların sayısına göre testin fiyatının değişmemesi bir avantaj olarak kabul edilmektedir (23). ABD’de daha önce yapılan çalışmalarda zaman ve maliyet engelleyici bir faktör olarak değerlendirilmemiştir (25).

Eyaletlerin çoğu, 2001 yılı içinde ortalama her bebek başına 29.44 dolar harcamışlardır (23). Ailelerin ve sağlık profesyonellerinin yenidoğan taramalarıyla ilgili bilgi düzeylerini belirlemek amacıyla yapılan bir çalışmada, ailelerin fiyat konusunu önemsemedikleri görülmüştür (24). Finlandiya’da 56.000 yenidoğanın 5 hastalık açısından tarandığı çalışmada taramanın maliyeti hesaplanmıştır. Yenidoğan başına 45 Euro, toplam 2.5 milyon Euro gibi bir para harcanmıştır. Ancak kaliteli yaşam yılına baktığımızda, en yüksek 25.500 Euro kazanç elde edilmiştir. Bir yenidoğanda çeşitli zararların önlenmesi her kaliteli yaşam yılı için en yüksek 18.000 Euro’luk maliyeti azaltacağı belirtilmiştir (16).

ABD yenidoğan tarama programında, bir bebeğin laboratuvar ve izlem maliyeti 2005 yılında 100\$ olarak hesaplanmıştır. Her yıl 4.1 milyon bebeğin tarandığı düşünüldüğünde, bu da yaklaşık \$410 milyon yıllık maliyet anlamına gelmektedir. Yenidoğan tarama maliyeti, hiperkolesterolemi tedavisinde kullanılan tek bir ilacın bir aylık masrafından daha az olduğu gösterilmiştir (12).

Toplum sağlığı mali tasarrufu değil, hayat kurtarma, sakatlıkları önleme ve yaşam kalitesini iyileştirme amaçlıdır (10).

4.1.8.6. Ailesel stres

Başlangıçta, GYTP'nin uygulanması, maliyeti ve testin sonucu gibi bilinmeyenler ailelerde stres kaynağı olabilmektedir (6, 17).

Yanlış negatif ya da yanlış pozitif sonuçlar herhangi bir toplum tarama programında her zaman görülebilmektedir. Yanlış negatif sonuçlar aileye yersiz güvence verebileceği gibi, yanlış pozitif sonuçlar ise ailelerde endişe, sağlık çalışanları ve laboratuvarlar için de ek iş yarattığından yenidoğan taramasında önemli bir sorun oluşturmaktadır (2, 3, 10, 13, 19). Massachusetts, Maine ve Pennsylvania'da, biyokimyasal genetik hastalıklar açısından klinik tanı konmuş yenidoğanlar ile genişletilmiş yenidoğan taramaları aracılığıyla tanı konmuş yenidoğanların normal ve yanlış pozitif sonuçlarının aile üzerindeki etkisini belirlemek amacıyla bir çalışma yapılmıştır. Grupları, test aracılığıyla tanı konmuş 50 çocuğun, klinik tanı konmuş 33 çocuğun, yanlış pozitif sonuç alan 94 çocuğun ve normal sonuç alan 81 çocuğun aileleri oluşturmuştur. Sonuç olarak, tanı almış bebeklerin annelerindeki stres düzeyi, tarama grubundaki diğer annelere göre daha yüksek olduğu; yanlış pozitif sonuçla karşılaşan annelerin stres düzeyi, normal sonuç alan annelerden daha yüksek olduğu görülmüştür (29). Taiwan'da yapılan bir çalışmada, aile tarama ile ilgili bilgilendirilirse, pozitif test sonuçlarının psikososyal etkisinin azalacağı sonucuna ulaşılmıştır (25).

4.1.9. Tarama programını yürüten sağlık çalışanlarının eğitimi

Tarama programının başarılı olması için, tarama hizmetini yürüten sağlık ekibinin çok iyi eğitilmesi gerekmektedir. Sağlık ekibinde hemşire, ebe, hekim (Genel Pediatrist, Metabolizma uzmanı, Nöroloji uzmanı, Halk Sağlığı uzmanı, Genetik uzmanı, Pratisyen hekim), diyetisyen, Biyokimya uzmanı, laboratuvar teknisyenleri, psikolog ve moleküler biyolog bulunmaktadır (21).

Hemşireler bir halk sağlığı hizmeti olan yenidoğan tarama programının her aşamasında önemli rollere sahip olan kişilerdir. Ailelerin çocukları için bilinçli karar verebilmelerini sağlama, örneklerin kurallara uygun şekilde alınması, pozitif

sonuçların uygun şekilde bildirilmesi, bebeklerin bakımını sağlama, ailenin haklarının korunması gibi daha birçok görevlere sahiptir. Hemşirelerin, yenidoğan taramaları hakkında politik kararlarla ilgili kanun koymada katkıları bulunabilmektedir. Konu ile ilgili araştırmaları yürütmede anahtar role sahiptir. Bu doğrultuda hemşireler, GYTP ile ilgili kendilerini geliştirmeli, yasa ve yönetmelikler doğrultusunda bu konudaki profesyonel kararlarını verebilmelidirler. Hemşireler sağlık politikaları doğrultusunda genetik testlerle ilgili süreçte aileyi korumada gücünü kullanabilmelidir (14, 23).

4.1.10. Toplumun tarama programı için motivasyonu ve eğitimi

Tarama sadece laboratuvar işlemi olarak görülmemelidir. Erken tanınıp tedavi edilmediğinde, hastalığın getireceği zararlar, taramanın faydaları ve tarama programı konusunda toplumun eğitilmesi büyük önem taşımaktadır. Özellikle gebeler bebeğin taranmasının önemini bilmeli, bu hizmetin içinde ve isteyicisi olmalıdırlar (21).

Genellikle tarama hakkındaki bilgilendirmenin en uygun yolu, doğum öncesi yenidoğan tarama eğitimi olduğu kabul edilmektedir. Gereksinimler hem sözel hem de yazılı bilgilendirmeyi içermektedir. Bilgilendirmenin içeriğini, yenidoğanda taranan hastalıklar, tedavi edildiğinde ya da tedavi edilmediğinde oluşan sonuçlar, reddetme hakkı, örneklerin saklanması, izlem sürecinde gereken testler, güvenlik ve mahremiyet gibi konular oluşturmaktadır (18, 19).

ABD’de 48 ülkenin ve Puerto Rico’nun tarama eğitim broşürlerinin incelendiği bir çalışmada, broşürlerin %92’sinin, yetişkinlerin ortalama okuma düzeylerinden yüksek seviyede olduğu görülmüştür. Aile gruplarına bakıldığında, yenidoğan tarama programı çerçevesince hastalıklar hakkında detaylı bilgilere karşı ilgili olmadıkları ortaya çıkmıştır. Buna rağmen broşürlerde, hastalıklar hakkında bilimsel tanımlamalar ya da testlerle ilgili yasal konulara sıklıkla değinildiği dikkat çekmektedir (30).

GEREÇ ve YÖNTEM

5.1. Araştırmanın Şekli

Araştırma, 0-1 yaş arası çocuğu olan ebeveynlerin GYTP'ye ilişkin düşüncelerini belirlemek amacıyla tanımlayıcı ve ilişki arayıcı olarak yapılmıştır.

5.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zaman

Araştırma, Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Polikliniğinde 18.04.2008- 30.1.2009 tarihleri arasında gerçekleştirilmiştir. Çalışmaya başlamadan önce kurumdan yazılı izin (**Ek 1**) ve Etik Kurul izni (**Ek 2**) alınmıştır.

Abant İzzet Baysal Üniversitesi İzzet Baysal Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk polikliniği; 3 poliklinik ve 1 tedavi odasından oluşmaktadır. Anabilim dalı bünyesinde 2 öğretim üyesi ve 7 asistan hekim görev yapmaktadır. Poliklinikte hemşire çalışmamaktadır.

Hafta içi, perşembe günleri dışında her gün genel poliklinik, salı günleri öğleden önce göğüs hastalıkları polikliniği, çarşamba günleri öğleden sonra ise sağlam çocuk polikliniği hizmeti verilmektedir.

5.3. Araştırmanın Evren ve Örneklemi

Araştırmanın evrenini, Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk polikliniğine 18.04.2008- 30.1.2009 tarihleri arasında başvuran, toplam 0-1 yaş grubu 180 çocuk oluşturmuştur. Olasılıksız örnekleme yöntemlerinden gelişigüzel örnekleme ile belirlenen, iletişim kurulabilen ve çalışmaya katılmayı kabul eden 95 anne/baba örneklem grubunu oluşturmuştur.

Anne/babalardan gerekli yazılı izin alınmıştır (**EK 3**).

5.4. Verilerin Toplanması

Çalışmada, araştırmacı tarafından literatür incelemesi doğrultusunda geliştirilen anket kullanılmıştır (**EK 4**).

Anket anne/baba ve çocuğa ait özellikler ile GYTP'ye ilişkin düşüncelerin yer aldığı 23 adet açık uçlu, 13 adet kapalı uçlu toplam 42 sorudan oluşmuştur.

Veriler, araştırmacı tarafından yüz yüze görüşme yöntemi kullanılarak ve araştırmacının gözetiminde anne/babaların veri toplama formlarını kendilerinin doldurması ile elde edilmiştir. Anketler doldurulmadan önce araştırmacı tarafından anne/babalar GYTP hakkında yaklaşık 5 dakikalık sözlü iletişimle farkındalık yaratmak amacıyla bilgilendirilmiştir.

5.5. Verilerin Değerlendirilmesi

Verilerin istatistiksel analizleri için SPSS for Windows 10.0 programı kullanılmıştır. Veriler yüzdeler, ortalama, standart sapma, Ki-kare ve Fisher'in Kesin Ki-kare testleri ile değerlendirilmiştir. Sonuçlar %95'lik güven aralığında, anlamlılık $p < 0.05$ düzeyinde değerlendirilmiştir.

5.6. Araştırmanın Bağımlı ve Bağımsız Değişkenleri

Çocuğun yaşı, cinsiyeti, daha önce hastalık geçirme, hastanede yatma durumu ve sağlam çocuk izlemi, annenin yeterli doğum öncesi bakım alma durumu ve gebelikte zararlı etkenlere maruz kalma durumu, anne ve baba yaşı, çalışma durumu, eğitim durumu, aylık ortalama gelir, anne ve baba arasındaki akrabalık durumu ve ailede kalıtsal bir hastalığın olma durumu bağımsız değişkenleri; ailenin MS/MS'yi bilme durumu, tarama testleri ile ilgili bilgiyi aldığı kaynak, tarama testleri ile ilgili bilgiyi öğrenme zamanı, ailenin çocuğu için MS/MS ile taranmasını isteme durumu, ailenin test yapılmadan önce izin alınması konusundaki düşüncesi, testin çocuklarına ücretsiz uygulanmasını isteme durumu bağımlı değişkenleri oluşturmaktadır.

5.7. Arařtırmanın Sınırlılıkları

- Arařtırıcının riskli gebelik olarak deęerlendirilen gestasyonel diyabete sahip olması nedeniyle nöbet ertesi/çalışma saatleri dışında poliklinikte bulunamaması,
- Arařtırmacının çalıştığı ünite de sürekli bir hemşirenin bulunmak zorunda olması,
- Poliklinikte görev yapan bir hemşirenin olmaması,
- Yüz yüze görüşme sırasında ailelerin herhangi bir nedenle anketi yarıda bırakması,
- Anne/babaların muayene sırasını geçirebileceęi endişesi, hekim tarafından yapılması istenen tetkik ve işlemleri yerine getirme zorunluluęu nedeniyle anketler eksik doldurulmuştur.
- Tüm bu nedenler çalışmanın sınırlılıklarını oluşturmuştur.

6. BULGULAR

0-1 yař arası çocuęu olan ebeveynlerin GYTP'ye iliřkin dūřüncelerini belirlemek amacıyla yapılan alıřma grubunu, 0-1 yař arası çocuęu olan 95 ebeveyn oluřturmuřtur.

6.1. ocukların Sosyo-Demografik ve Saęlık Durumu ile İlgili zelliklerine Yönelik Bulgular

alıřmaya katılan ocukların sosyo-demografik ve saęlık durumu ile ilgili zellikleri Tablo 6.1.1'de görüldüęü gibidir.

Tablo 6.1.1.Çocuğun sosyo-demografik ve sağlık durumu ile ilgili özellikleri (N=95)

Özellikler	Ort ± SD	Min.-max.
Yaş (ay)	6.09±3.45	0.13- 11.90
	n	%
Cinsiyet		
Kız	34	35.8
Erkek	61	64.2
Ailenin Kaçınıcı Çocuğu		
1.	54	56.8
2.	36	37.8
3.	5	5.2
Kuruma Başvuru Nedeni*		
Sağlam Çocuk İzlemi	12	13.5
Hastalık Nedeniyle	54	60.7
Kontrol	17	19.1
Diğer	6	6.7
Sağlam Çocuk İzlemine Gitme Durumu**		
Evet	85	94.4
Hayır	5	5.6
Hastalık Geçirme Durumu***		
Evet	59	67.8
Hayır	28	32.2
Hastanede Yatma Durumu****		
Evet	45	48.9
Hayır	47	51.1

- * 6 kişi yanıt vermemiştir. N=89 olarak değerlendirilmiştir.
** 5 kişi yanıt vermemiştir. N=90 olarak değerlendirilmiştir.
*** 8 kişi yanıt vermemiştir. N=87 olarak değerlendirilmiştir.
**** 3 kişi yanıt vermemiştir. N=92 olarak değerlendirilmiştir.

Tablo 6.1.1 incelendiğinde; çocukların %64.2'si (n=61) erkek ve %35.8'i (n=34) kız olup, yaş ortalaması 6.09 ± 3.45 ay (0.13–11.9 ay) olarak bulunmuştur.

Kuruma herhangi bir nedenle başvuran çocukların %56.8 'inin (n=54) ailenin ilk çocuğu, %5.2'sinin (n=5) ailenin 3. çocuğu olduğu görülmüştür.

Çocukların kuruma başvuru nedeni değerlendirildiğinde; %60.7'sinin (n=54) hastalandığı, %6.7'sinin (n=6) ise kontrol ve sağlam çocuk izlemi dışında diğer nedenlerle başvurduğu saptanmıştır.

Çocukların %94.4'ünün (n=85) sağlam çocuk izlemine gittiği, %67.8'inin (n=59) daha önce herhangi bir hastalık geçirdiği, %48.9'unun (n=45) ise daha önce hastaneye yattığı görülmüştür.

6.2. Anne/Baba Özelliklerine Yönelik Bulgular

Bu bölümde anne/babaya ait sosyo-demografik özellikler ve annenin gebelik dönemine ilişkin özellikleri tablolar şeklinde sunulmuştur.

Tablo 6.2.1. Anne/babaya ait sosyo- demografik özellikler (N=95)

Özellikler	Ort ±SD	Min.-max.
Anne Yaşı	27.91± 4.85	18- 40
Baba Yaşı	31.40± 5.37	23- 50
	n	%
Anne Eğitim Düzeyi		
İlkokul- ortaokul	45	47.4
Lise	25	26.3
Üniversite	25	26.3
Baba Eğitim Düzeyi		
İlkokul- ortaokul	25	26.3
Lise	35	36.8
Üniversite	35	36.8
Anne Çalışma Durumu		
Evet	29	30.5
Hayır	66	69.4
Baba Çalışma Durumu		
Evet	92	96.8
Hayır	3	3.2
Aylık Ortalama Gelir Durumu* (TL)		
500 veya 500'den az	14	15.1
500 ile 1500 arası	48	51.6
1500'den fazla	31	33.3
Sosyal Güvence Durumu		
Var	94	98.9
Yok	1	1.1
Anne ve Baba Arasındaki Akrabalık Durumu**		
Evet	8	8.5
Hayır	86	91.5
Ailede Kalıtsal Hastalık Varlığı ***		
Evet	11	12.2
Hayır	79	85.6

* 2 kişi yanıt vermemiştir. N= 93 olarak değerlendirilmiştir.

** 1 kişi yanıt vermemiştir. N=94 olarak değerlendirilmiştir.

*** 5 kişi yanıt vermemiştir. N=90 olarak değerlendirilmiştir.

Tablo 6.2.1’de görüldüğü gibi, annelerin yaş ortalaması 27.91 ± 4.85 yıl (18- 40 yıl), babaların yaş ortalaması ise 31.40 ± 5.37 yıl (23- 50 yıl) olarak bulunmuştur.

Annelerin %47.4’ünün (n=45) ilkokul-ortaokul, %26.3’ünün (n=25) lise ve %26.3’ünün (n=25) üniversite; babaların %36.8’inin (n=35) üniversite, %36.8’inin (n=35) lise ve %26.3’ünün ise (n=25) ilkokul-ortaokul mezunu olduğu görülmüştür.

Annelerin %30.5’inin (n=29), babaların ise %96.8’inin (n=92) herhangi bir işte çalıştığı belirlenmiştir. Ailelerin aylık ortalama geliri incelendiğinde; %15.1’inin (n=14) 500 TL veya 500 TL’den az, %51.6’sının (n=48) 500 TL ile 1500 TL arasında gelire sahip olduğu saptanmıştır. Bu çalışmada 2 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Ailelerin %98.9’unun (n=94) sosyal güvencesinin olduğu ortaya çıkmıştır. Bu çalışmada ise, anne-baba arasındaki akrabalık oranı %8.5 (n=8) olarak bulunmuştur.

Ailelerin %12.2’sinde (n=11) kalıtsal bir hastalık bulunmakta olup, 5 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Tablo 6.2.2. Annelerin gebeliğine yönelik özelliklerin dağılımı (N=95)

	n	%
Doğum Öncesi Bakım Alma*		
4 ve Üzeri (Yeterli Bakım Alan)	83	98.8
1- 3 (Yetersiz Bakım Alan)	1	1.2
Sigara kullanımı**		
Evet	10	11.0
Hayır	81	89.0
İlk Üç Ayda Enfeksiyon Geçirme***		
Evet	24	26.1
Hayır	64	69.6
Bilmiyorum	4	4.3
Röntgen Çektirme****		
Evet	10	11.2
Hayır	79	88.8
İlaç kullanımı*****		
Evet	15	17.4
Hayır	71	82.6

* 11 kişi yanıt vermemiştir. N= 84 olarak değerlendirilmiştir.

** 4 kişi yanıt vermemiştir. N= 91 olarak değerlendirilmiştir.

*** 3 kişi yanıt vermemiştir. N= 92 olarak değerlendirilmiştir.

**** 6 kişi yanıt vermemiştir. N= 89 olarak değerlendirilmiştir.

***** 9 kişi yanıt vermemiştir. N= 86 olarak değerlendirilmiştir.

Tablo 6.2.2 'de görüldüğü gibi, annelerin %98.8'inin (n=83) yeterli doğum öncesi bakım aldığı belirlenmiş olup, 11 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Annelerin %11.0'ının (n=10) gebeliğinde sigara kullandığı ortaya çıkmıştır. Bu bölümde 4 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Çalışmaya katılan annelerin gebeliğin ilk üç ayında enfeksiyon geçirme oranı %26.1 (n=24), herhangi bir enfeksiyon geçirmeme oranı ise %69.6 (n=64) olarak saptanmıştır. Annelerin %4.3'ü (n=4) ise enfeksiyon geçirip geçirmediğini bilmemekle birlikte, 3 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Annelerin %11.2'sinin (n=10) gebelik dönemi boyunca röntgen ışınına maruz kaldığı ortaya çıkmıştır. 6 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Annelerin gebelik döneminde %17.4'ünün (n=15) ilaç kullandığı görülmüştür. Kullanılan ilaçlar incelendiğinde; %74.1'inin (n=43) vitamin, demir ve parasetamol türü ağrı kesiciler, %25.9'unun (n=15) ise kemoterapi ilacı, antibiyotik ve trombolitik ajan benzeri ilaçlar olduğu saptanmıştır. Burada 9 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

6.3. Anne/Babaların GYTP ile İlgili Bilgi ve Düşüncelerine Yönelik Bulgular

Bu bölümde anne/babaların GYTP ile ilgili bilgi ve düşünceleri tablolar şeklinde sunulmuştur.

Tablo 6.3.1. Anne/babaların GYTP’yi bilme durumlarının dağılımı (N=95)

GYTP’yi Bilme Durumları	n	%
Çocuğuna Yapılan Tarama Testini Bilme Durumu*		
FKU	37	42.0
FKU ve Hipotiroidi	20	22.7
MS/MS	2	2.2
Bilmiyorum	29	33.0
GYTP’yi Bilme Durumu**		
Evet	22	25.3
Hayır	65	74.7
GYTP ile İlgili Bilginin Öğrenildiği Kaynak (N=22)		
Sağlık Personeli	18	81.8
Kitle İletişim Araçları ve Sağlık Personeli	4	18.1

* 7 kişi yanıt vermemiştir. N= 88 olarak değerlendirilmiştir.

** 8 kişi yanıt vermemiştir. N= 87 olarak değerlendirilmiştir.

Tablo 6.3.1’de belirtildiği gibi, ailelerin %42.0’sinin (n=37) çocuğuna FKU için test yapıldığını, %22.7’sinin (n=20) de FKU ve hipotiroidi için test yapıldığını bildikleri, %33’ünün (n=29) ise çocuğundan hangi tarama testi için kan alındığını bilmedikleri ortaya çıkmıştır. 7 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Ailelerin %25.3’ü (n=22) GYTP’yi bilirken, %74.7’sinin (n=65) bu konuda bilgi sahibi olmadıkları görülmüştür. 8 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

GYTP ile ilgili bilginin öğrenildiği kaynağa bakıldığında; ailelerin %81.8’i (n=18) bilgiyi sağlık personelinden, %18.1’i (n=4) ise bilgiyi sağlık personeli ve kitle iletişim araçlarından elde ettikleri belirlenmiştir.

Tablo 6.3.2. Anne/babaların GYTP ile ilgili düşüncelerinin dağılımı (N=95)

GYTP ile İlgili Düşünceler	n	%
MS/MS'İ Yaptırmayı İsteme Durumu*		
Evet	81	88.0
Hayır	4	4.3
Bilmiyorum/fikrim yok	7	7.6
Tedavisi Olan Hastalıkların Taranmasını İsteme Durumu**		
Evet	83	89.2
Hayır	5	5.4
Bilmiyorum/fikrim yok	5	5.4
Tedavisi Olmayan Hastalıkların Taranmasını İsteme Durumu***		
Evet	57	62.6
Hayır	17	18.7
Bilmiyorum/fikrim yok	17	18.7
İleri Yaşarda Ortaya Çıkacak Hastalığın Taranmasını İsteme Durumu**		
Evet	75	80.6
Hayır	6	6.5
Bilmiyorum/fikrim yok	12	12.9
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Kişi*		
Hekim	76	82.6
Hekim ve diğer sağlık personeli	13	14.1
Bilmiyorum/fikrim yok	3	3.3
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Yöntem***		
Yüz yüze Görüşme	65	71.4
Yüz yüze Görüşme ve Diğer Yöntemlerle	15	16.5
Diğer Yöntemlerle	9	9.9
Bilmiyorum/fikrim yok	2	2.2
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Zaman***		
Gebelikten önce	42	46.2
Gebelik döneminde	29	31.9
Doğum sonrası	13	14.3
Diğer	6	6.6
Bilmiyorum/fikrim yok	1	1.1

Tablo 6.3.2. Devam

GYTP'nin Ücretsiz Uygulanmasını İsteme Durumu*		
Evet	89	96.7
Hayır	-	-
Bilmiyorum/fikrim yok	3	3.3
GYTP Ücretli İse Yaptırmayı İsteme Durumu*		
Evet	63	68.5
Hayır	7	7.6
Bilmiyorum/fikrim yok	22	23.9
Test Öncesi Aileden İzin Alınmayı İsteme Durumu**		
Evet	77	82.8
Hayır	12	12.9
Bilmiyorum/fikrim yok	4	4.3

* 3 kişi yanıt vermemiştir. N= 92 olarak değerlendirilmiştir.

** 2 kişi yanıt vermemiştir. N= 93 olarak değerlendirilmiştir.

*** 4 kişi yanıt vermemiştir. N= 91 olarak değerlendirilmiştir.

Tablo 6.3.2'de incelendiği gibi; ailelerin %88.0'nın (n=81) çocuklarına MS/MS'yi yaptırmak istedikleri, %7.6'sının (n=7) ise bu konuda fikrinin olmadığı görülmüştür. 3 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Tedavisi olan hastalıkların taranmasını isteme durumu değerlendirildiğinde; ailelerin %89.2'sinin (n=83) çocukları için testi yaptırmak istedikleri, %5.4'ünün (n=5) ise bu konuda fikrinin olmadığı tespit edilmiştir. 2 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Ailelerin %62.6'sının (n=57) tedavisi olmayan hastalıkları da tarayan bu testi, çocuklarına yaptırmak istedikleri, %18.7'sinin (n=17) bu konuda fikrinin olmadığı belirlenmiştir. 4 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Eğer çocukların ileri yaşamında ortaya çıkacak bir hastalığı varsa ailelerin %80.6'sı (n=75) bu testi yaptırmak isterken, %12.9'unun (n=12) bu konuda fikrinin olmadığı ortaya çıkmıştır. 2 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

GYTP ile ilgili bilginin alınmak istendiği kişiye bakıldığında; ailelerin %82.6'sı (n=76) bilgiyi hekimden almak isterken, %3.3'ünün (n=3) ise bu konuda fikrinin olmadığı görülmüştür. 3 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Ailelerin %71.4'ünün (n=65) bilgiyi yüz yüze görüşme, %16.5'inin (n=15) yüz yüze görüşme ve broşür, kitapçık, kitle iletişim araçları gibi diğer yöntemlerle almak istedikleri, %2.2'sinin (n=2) ise bir fikrinin olmadığı tespit edilmiştir. 4 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Ailelerin %46.2'si (n=42) bilgiyi gebelik öncesi, %31.9'u (n=29) gebelik döneminde ve %14.3'ü (n=13) doğum sonrası dönemde almak isterken, %1.1'inin (n=1) ise konuyla ilgili fikrinin olmadığı tespit edilmiştir. 4 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

GYTP'nin ücretsiz uygulanmasını isteme durumu değerlendirildiğinde; ailelerin %96.7'si (n=89) testin ücretsiz uygulanmasını isterken, %3.3'ünün (n=3) ise bu konuda fikrinin olmadığı anlaşılmıştır. 3 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Test ücretli olduğu takdirde, ailelerin %68.5'inin (n=63) testin yapılmasını istedikleri, % 23.9'unun (n=22) herhangi bir fikrinin olmadığı görülmüştür. 3 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Ailelerin %82.8'i (n=77) test öncesi aileden izin alınmasını desteklerken, %4.3'ünün (n=4) konuyla ilgili fikrinin olmadığı belirlenmiştir. 2 olgu veri eksikliği nedeniyle analize dahil edilmemiştir.

Tablo 6.3.3. Anne/babaların GYTP’yi bilme ve bilgiyi öğrenmek istediği yöntem ile çocuğun sağlık durumu arasındaki ilişki (N=95)

GYTP’yi Bilme Durumu	Sağlık Kurumuna Başvuru Nedeni								X ²	p
	Sağlam		Hastalık Nedeniyle		Kontrol		Diğer			
	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	6	54.6	8	16.7	4	25.0	3	50.0		
Hayır	5	45.4	40	83.3	12	75.0	3	50.0	8.65	0.034
Toplam	11	100	48	100	16	100	6	100		P<0.05
	Daha Önce Hastanede Yatma Durumu									
	Evet				Hayır					
	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	6	13.7			14	34.1				
Hayır	38	86.3			27	65.9			3.88	0.040
Toplam	44	100			41	100				P<0.05
	Daha Önce Hastalık Geçirme Durumu									
	Evet				Hayır					
	n	%	n	%	n	%	n	%		
Evet	9	16.1			11	44.0				
Hayır	47	83.9			14	56.0			5.82*	0.011
Toplam	56	100			25	100				P<0.05

Tablo 6.3.3. Devam

GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Yöntem	Sağlık Kurumuna Başvuru Nedeni								
	Sağlam		Hastalık		Kontrol		Diğer		
	Çocuk İzlemi		Nedeniyle						
	n	%	n	%	n	%	n	%	
Yüz yüze Görüşme	7	58.3	39	76.4	10	62.6	5	83.3	23.25 0.006
Yüz yüze Görüşme ve Diğer Yöntemlerle	5	41.7	6	11.8	3	18.7	-	-	P<0.05
Diğer Yöntemlerle	-	-	6	11.8	3	18.7	-	-	
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	-	-	-	-	-	-	1	16.7	
Toplam	12	100	51	100	16	100	6	100	

* Fisher's Exact testi uygulanmıştır.

Tablo 6.3.3'e göre, ailelerin GYTP'yi bilme durumu ile çocuğu için sağlık kurumuna başvuru nedeni arasındaki ilişki incelendiğinde; kuruma sağlam çocuk izlemi nedeniyle gelen ailelerin GYTP hakkında bilgi sahibi olma oranları %54.6 (n=6), hastalık nedeniyle başvuranların ise %16.7 (n=8) olarak bulunmuştur. Kuruma hastalık nedeniyle başvuran ailelerin %83.3'ünün (n=40), sağlam çocuk izlemi nedeniyle başvuranların ise %45.4'ünün (n=5) GYTP hakkında bilgi sahibi olmadıkları görülmüştür. İki grup arasında anlamlı ilişki bulunmuştur ($X^2=8.65$, $p<0.05$).

Ailelerin GYTP'yi bilme durumu ile daha önce hastanede yatma durumu karşılaştırıldığında; hastanede yatış öyküsü olan çocukların aileleri %13.7 (n=6) oranında GYTP'yi bilirken, %86.3'ünün (n=38) bilmediği; hastanede yatış öyküsü olmayan çocukların ailelerinde ise bilme oranı %34.1 (n=14) iken, bilmeme oranı

%65.9 (n=27) olarak saptanmıştır. Gruplar arası ilişkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğu gözlenmiştir ($X^2=3.88$, $p<0.05$).

Ailelerin GYTP'yi bilme durumu ile daha önce hastalık geçirme durumu arasındaki ilişkiye bakıldığında; daha önce herhangi bir hastalık geçiren çocukların aileleri %16.1 (n=9) oranında GYTP'yi bilirken, %83.9'unun (n=47) bilmediği; daha önce herhangi bir hastalık geçirmeyen çocukların ailelerinde ise bilme oranı %44.0 iken, bilmeme oranı %56.0 (n=14) olarak belirlenmiştir. Her iki grup arasındaki ilişkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğu görülmüştür ($X^2=5.82$, $p<0.05$).

Bu çalışmada GYTP ile ilgili bilginin alınmak istendiği yöntem ile çocuğu için sağlık kurumuna başvuru nedeni arasındaki ilişki incelendiğinde; kuruma sağlam çocuk izlemi nedeniyle başvuran ailelerin %58.3'ü (n=7) bilgiyi yüz yüze görüşme, %41.7'si (n=5) yüz yüze görüşme ve broşür, kitapçık, kitle iletişim araçları gibi diğer yöntemlerle almak isterken; hastalık nedeniyle başvuran ailelerin %76.4'ünün (n=39) bilgiyi yüz yüze görüşme ve %11.8'inin (n=6) ise yüz yüze görüşme ve broşür, kitapçık, kitle iletişim araçları gibi diğer yöntemlerle almak istedikleri saptanmıştır. Gruplar arası ilişkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğu gözlenmiştir ($X^2=23.25$, $p<0.05$).

Tablo 6.3.4. Anne/babaların GYTP’yi bilme, bilgiyi öğrenme durumu ve testi yaptırma isteği ile sosyo-demografik özellikler arasındaki ilişki (N=95)

GYTP’yi Bilme Durumu	Anne Eğitim Durumu						X ²	p
	İlkokul-Ortaokul		Lise		Üniversite			
	n	%	n	%	n	%		
Evet	5	14.3	5	22.7	12	50.0	9.47	0.009
Hayır	30	85.7	17	77.3	12	50.0		
Toplam	35	100	22	100	24	100		
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Kişi	Anne Eğitim Durumu						X²	p
	İlkokul-Ortaokul		Lise		Üniversite			
	n	%	n	%	n	%		
Hekim	34	91.9	23	100	13	52.0	27.74	0.000
Hekim ve diğer sağlık personeli	1	2.7	-	-	11	44.0		
Bilmiyorum/fikrim yok	2	5.4	-	-	1	4.0		
Toplam	37	100	23	100	25	100		
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Kişi	Aylık Ortalama Gelir						X²	p
	< ve500		501-1500		> 1500			
	n	%	n	%	n	%		
Hekim	12	100	38	88.3	19	65.5	11.23	0.024
Hekim ve diğer sağlık personeli	-	-	3	7.1	9	31.0		
Bilmiyorum/fikrim yok	-	-	2	4.6	1	3.5		
Toplam	12	100	43	100	29	100		
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Yöntem	Anne Eğitim Durumu						X²	p
	İlkokul-Ortaokul		Lise		Üniversite			
	n	%	n	%	n	%		
Yüz yüze Görüşme	29	80.6	19	82.6	12	48.0	18.19	0.006
Yüz yüze Görüşme ve Diğer Yöntemlerle	2	5.5	2	8.7	11	44.0		
Diğer Yöntemlerle	4	11.1	2	8.7	1	4.0		
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	1	2.8	-	-	1	4.0		
Toplam	36	100	23	100	25	100		
MS/MS’yi Yaptırmayı İsteme Durumu	Ailede Kalıtsal Hastalık Varlığı						X²	p
	Var			Yok				
	n	%	n	%	n	%		
Evet	7	63.6			68	91.9	13.45	0.001
Hayır	-	-			3	4.0		
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	4	36.4			3	4.1		
Toplam	11	100			74	100		

Tablo 6.3.4. Devam

Tedavisi Olmayan Hastalıkların Taranmasını İsteme Durumu	Anne Eğitim Durumu						X2	p
	İlkokul-ortaokul		Lise		Üniversite			
	n	%	n	%	n	%		
Evet	20	54.0	11	50.0	23	92.0	12.65	0.01
Hayır	8	21.6	5	22.8	2	8.0		
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	9	24.4	6	27.2	-	-		
Toplam	37	100	22	100	25	100		
Tedavisi Olmayan Hastalıkların Taranmasını İsteme Durumu	Aylık Ortalama Gelir						X2	p
	< ve 500		501-1500		>1500			
	n	%	n	%	n	%		
Evet	7	63.6	21	48.8	24	85.7	10.58	0.03
Hayır	2	18.2	10	23.3	3	10.7		
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	2	18.2	12	27.9	1	3.6		
Toplam	11	100	43	100	28	100		

Tablo 6.3.4'e bakıldığında; GYTP'yi bilen annelerin %50'sinin (n=12) üniversite, %22.7'sinin (n=5) lise ve %14.3'ünün (n=5) ise ilkokul-ortaokul mezunu oldukları saptanmıştır. Gruplar arası ilişkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğu bulunmuştur (X2=23.25, p<0.05).

GYTP ile ilgili bilginin alınmak istendiği kişi ile annelerin eğitim durumu arasındaki ilişkiye göre; ilkokul-ortaokul mezunu olan annelerin %91.9'unun (n=34), lise mezunu olanların tamamının ve üniversite mezunu olanların %52.0'nının (n=13) bilgiyi hekimden almak istedikleri; ilkokul-ortaokul mezunu olanların sadece %2.7'si (n=1) hekim ve diğer sağlık personelinden bilgiyi almak isterken, bu oranın üniversite mezunu olanlarda %44.0 (n=11) olduğu gözlemlenmiştir. Gruplar arası ilişki istatistiksel yönden ileri derecede anlamlı olarak değerlendirilmiştir (X2=27.74, p<0.01).

GYTP ile ilgili bilginin alınmak istendiği kişi ile ailelerin aylık ortalama geliri karşılaştırıldığında; aylık ortalama geliri 500 TL ve daha düşük olan ailelerin tamamı, 501-1500 TL arasında olanların %88.3'ünün (n=38), 1500 TL ve üzerinde olanların ise %65.5'inin (n=19) bilgiyi hekimden; 501-1500 TL arasında olanların %7.1'inin (n=3), 1500 TL ve üzerinde olanların ise %31.0'nının (n=9) bilgiyi hekim

ve diğ er sađlık personelinden almak istedikleri belirlenmiştir. Gruplar arası ilişkisinin istatistiksel olarak anlamlı olduđu bulunmuştur ($X^2=11.23$, $p<0.05$).

GYTP ile ilgili bilginin alınmak istendiđi yöntem ile anne eđitim durumu arasındaki ilişkiye bakıldıđında; lise mezunu olanların %82.6'sının ($n=19$), ilkokul-ortaokul mezunu olanların %80.6'sının ($n=29$) ve üniversite mezunu olanların ise %48'inin ($n=12$) bilgiyi yüz yüze görüşme yöntemiyle; ilkokul-ortaokul mezunu olanların %5.5'inin ($n=2$), lise mezunu olanların %8.7'sinin ($n=2$) ve üniversite mezunu olanların ise %44.0'mının ($n=11$) konuyla ilgili bilgiyi yüz yüze görüşme ve broşür, kitapçık, kitle iletişim araçları gibi diğ er yöntemlerle öğrenmek istedikleri saptanmıştır. Gruplar arası ilişkisinin istatistiksel olarak anlamlı olduđu bulunmuştur ($X^2=13.15$, $p<0.05$).

Çalışmada MS/MS'yi yaptırmayı isteme durumu ile ailede kalıtsal hastalık varlığı arasındaki ilişki incelendiđinde; ailelerinde herhangi bir kalıtsal hastalık olan anne/babaların %63.6'sının ($n=7$) testi yaptırmayı istedikleri, %36.4'ünün ($n=4$) ise konuyla ilgili fikrinin olmadığı; herhangi bir kalıtsal hastalık olmayanların %91.9'unun ($n=68$) testi yaptırmayı istedikleri, %4.0'mının ($n=3$) yaptırmayı istemedikleri ve %4.1'inin ($n=3$) ise bu konuda fikirlerinin olmadığı anlaşılmıştır. Gruplar arası ilişkisinin anlamlı olduđu gözlenmiştir ($X^2=13.45$, $p<0.05$).

Ailelerin tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını isteme durumu ile anne eđitim durumu karşılaştırıldıđında; üniversite mezunu olan annelerin %92.0'ı ($n=23$), ilkokul-ortaokul mezunu olanların %54.0'ı ($n=20$) ve lise mezunu olanların ise %50.0'ı ($n=11$) tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını istemektedir. Lise mezunu olanların %27.2'sinin ($n=6$), ilkokul-ortaokul mezunu olanların %24.4'ünün ($n=9$) bu konuda fikirlerinin olmadığı görülmüştür. Gruplar arası ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($X^2=12.65$, $p<0.05$).

Tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını isteme durumu ile ailelerin aylık ortalama geliri arasındaki ilişki incelendiđinde; aylık ortalama geliri 1500 TL ve üzerinde olan ailelerin %85.7'sinin ($n=24$), 500 TL ve düşük olanların %63.6'sının ($n=7$), 501-1500 TL arasında olanların %48.8'inin ($n=21$) tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını istedikleri saptanmıştır. Aylık ortalama geliri 501-1500 TL arasında olan ailelerin %27.9'unun ($n=12$), 500 TL ve düşük olanların %18.2'sinin

(n=2), 1500 TL ve üzerinde olan ailelerin ise %3.6'sının (n=1) bu konuda fikirlerinin olmadığı görülmüştür. Gruplar arası ilişki istatistiksel yönden anlamlı olarak değerlendirilmiştir ($X^2=10.58$, $p<0.05$).

Tablo 6.3.5. Anne/babaların GYTP'yi bilme, bilgiyi öğrenme durumu ve testi yaptırmayı istediği ile annenin gebeliğine yönelik özellikleri arasındaki ilişki (N=95)

GYTP'yi Bilme Durumu	Gebelikte İlaç Kullanımı				X2	p		
	Evet		Hayır					
	n	%	n	%				
Evet	6	42.9	4	10.0	7.42	0.001		
Hayır	8	57.1	36	90.0				
Toplam	14	100	40	100				
	P < 0.05							
GYTP ile İlgili Bilginin Alınmak İstendiği Zaman	Gebelikte Röntgen Çektirme				X2	p		
	Evet		Hayır					
	n	%	n	%				
Gebelikten önce	6	60.0	34	44.7	10.30	0.036		
Gebelik döneminde	3	30.0	25	32.9				
Doğum sonrası	-	-	12	15.8				
Diğer	-	-	5	6.6				
Bilmiyorum/fikrim yok	1	10.0	-	-				
Toplam	10	100	76	100				
	P < 0.05							
MS/MS yi Yaptırmayı İsteme Durumu	İlk Üç Ayda Enfeksiyon Geçirme						X2	p
	Evet		Hayır		Bilmiyorum/ Fikrim yok			
	n	%	n	%	n	%		
Evet	22	95.7	55	88.7	1	25.0	16.30	0.03
Hayır	-	-	3	4.8	1	25.0		
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	1	4.3	4	6.5	2	50.0		
Toplam	23	100	62	100	4	100		
	P < 0.05							
GYTP Ücretli İse Yaptırmayı İsteme Durumu	Gebelikte Röntgen Çektirme				X2	p		
	Evet		Hayır					
	n	%	n	%				
Evet	6	60.0	53	69.7	7.62	0.02		
Hayır	3	30.0	4	5.3				
Fikrim Yok/ Bilmiyorum	1	10.0	19	25.0				
Toplam	10	100	76	100				
	P < 0.05							

Tablo 6.3.5 incelendiğinde, gebeliğinde teratojenik ilaç kullanan annelerin %42.9'u (n=8), ilaç kullanmayanların ise %10.0'nin (n=36) GYTP'yi bildiği saptanmıştır. Gruplar arası ilişkinin istatistiksel yönden anlamlı olduğuna karar verilmiştir ($X^2=7.42$, $p<0.05$).

Çalışmada GYTP ile ilgili bilginin alınmak istendiği zaman ile annelerin gebeliğinde röntgen çektirme durumu karşılaştırıldığında; gebeliğinde röntgen çektiren annelerin %60'nin (n=6), gebeliğinde röntgen çektirmeyenlerin ise %44.7'sinin (n=34) konu ile ilgili bilgiyi gebelik öncesi dönemde almayı istedikleri görülmüştür. Gruplar arası ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($X^2=10.30$, $p<0.05$).

Ailelerin MS/MS'yi yaptırmayı isteme durumu ve annelerin gebeliğinin ilk üç ayında enfeksiyon geçirme durumu arasındaki ilişkiye bakıldığında; gebeliğinde enfeksiyon geçiren annelerin tamamına yakını, gebeliğinde enfeksiyon geçirmeyenlerin ise %88.7'sinin (n=55) testi yaptırmayı istedikleri belirlenmiştir. Gruplar arası ilişki istatistiksel yönden anlamlı olarak değerlendirilmiştir ($X^2=16.30$, $p<0.05$).

GYTP ücretli ise yaptırmayı isteme durumu ile gebelikte röntgen çektirme arasındaki ilişki sorgulandığında; gebeliğinde röntgen çektiren annelerin %60.0'nin (n=6) ücretli de olsa testi yaptırmak istedikleri, %30.0'nin istemedikleri; gebeliğinde röntgen çektirmeyen annelerin ise %69.7'sinin (n=53) ücretli de olsa testi yaptırmak istedikleri, %5.3'ünün (n=4) istemedikleri görülmüştür. Gruplar arası ilişkinin istatistiksel yönden anlamlı olduğu saptanmıştır ($X^2=7.62$, $p<0.05$).

7. TARTIŞMA ve SONUÇ

Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Polikliniğinde 0-1 yaş arası çocuğu olan ebeveynlerin GYTP'ye ilişkin düşüncelerini belirlemek amacıyla yapılan çalışmada tartışma; daha önce yapılmış benzer çalışmalara ulaşılamadığı için bulguların sunuluş sırasına uygun olarak literatür bilgileri doğrultusunda ve kendi içinde yapılmıştır.

Günümüzde tanı konulamayan, erken dönemde tedavisi olabilen, ölümden dahil olmak üzere sağlıkla ilgili birçok kayıpla sonuçlanan doğumsal hastalıklar GYTP ile tanılanabilmektedir. Bu amaçla, halk sağlığında kurutulmuş kan örneği çalışılarak tek bir testle, hızlı, kesin ve doğru tanımlamalar yapan MS/MS yöntemi kullanılmaktadır (8, 10).

GYTP, yenidoğan genetik taramaları içinde çok büyük bir başarı olarak kabul edilmektedir. Bu tarama programı bilgilendirilmiş izin, maliyet, tarama yoluyla artan tanı, ailesel stres gibi önemli etik ve klinik sorgulamaları da beraberinde getirmektedir (6, 9).

Bu çalışmaya katılan çocukların yaş ortalamasının 6.09+ 3.45 ay olduğu, %64.2'sinin erkek ve %56.8'inin ailenin ilk çocuğu olduğu, %60.7'sinin kuruma hastalık nedeniyle başvurduğu, %94.4'ünün düzenli sağlam çocuk izlemine gittiği, %67.8'inin daha önce herhangi bir hastalık geçirdiği ve %51.1'inin ise daha önce hastanede yatış öyküsünün olmadığı gözlenmiştir (Tablo 6.1.1).

Araştırma grubunu oluşturan anne/babaların sosyo- ekonomik özellikleri incelendiğinde; anne yaş ortalamasının 27.91+ 4.85, baba yaş ortalamasının 31.40+ 5.37 olduğu, annelerin %47.4'ünün ilkökul- ortaokul, babaların %36.8'inin lise ve %36.8'inin üniversite mezunu olduğu, annelerin %69.4'ünün çalışmadığı, babaların %96.8'inin çalıştığı, ailelerin %51.6'sının aylık ortalama gelirinin 500 ile 1500 TL arasında olduğu, %98.9'unun sosyal güvencesinin olduğu, anne ve babaların %91.5'inin aralarında akrabalık olmadığı, ailelerin %87.7'sinde kalıtsal bir hastalık olmadığı belirlenmiştir. (Tablo 6.2.1).

Annelerin gebeliğine yönelik özelliklerine baktığımızda; %98.8'inin doğum öncesi yeterli bakım aldığı, %89.0'nin sigara kullanmadığı, %69.6'sının gebeliğin ilk üç ayında zararlı bir enfeksiyon geçirmediği, %88.8'inin röntgen çektiği, %82.6'sının teratojenik bir ilaç kullanmadığı görülmüştür (Tablo 6.2.2).

Türkiye Nüfus Sağlık Araştırmaları (TNSA) 2008 verilerine göre, annelerin %92.0'nin doğum öncesi bakım aldığı saptanmış olup, bu çalışma ile uyumlu bulunmuştur (www.hacettepe.edu.tr, Erişim tarihi:20.1.2009).

Tablo 6.2.2'de de belirtildiği gibi, annelerin genellikle gebeliğinde zararlı olabilecek etkenlere maruz kalmadığı saptanmıştır.

Çalışmada, anne/babaların GYTP ile ilgili bilgi durumları değerlendirildiğinde; beklenildiği gibi, ailelerin %42.0'nin çocuğuna FKU için test yapıldığını bildikleri, %74.7'sinin GYTP'yi bilmedikleri, %81.8'inin GYTP ile ilgili bilgiyi sağlık personelinin öğrendikleri ortaya çıkmıştır (Tablo 6.3.1).

Ayrıca ailelerin %82.6'sının GYTP ile ilgili bilgiyi hekimden, %71.4'ünün yüz yüze görüşerek ve %46.2'sinin ise gebelikten önce almak istedikleri belirlenmiştir.

ABD Louisiana Üniversitesi Pediatri Bölümü tarafından, yenidoğanların ailelerinin ve sağlık profesyonellerinin yenidoğan taramalarıyla ilgili bilgi düzeylerini belirlemek amacıyla bir çalışma yapılmıştır. Çalışmada, ailelerin bilgiyi hekimden almak istedikleri sonucuna ulaşılmıştır (24). Bu çalışmada ise, ailelerin bilgiyi çoğunlukla hekimden almak istedikleri görülmüştür. Ailelerin, hekimlerin daha iyi bildiklerini, dolayısıyla güven verdiklerini düşünmekte olduğu kanısındayız.

Taiwan'da yapılan bir çalışmada, sağlık personelinin aileye tarama öncesi bilgiyi çoğunlukla sözlü iletişim yolu ya da kitapçık ile sağladığı belirtilmiştir. Bu çalışmada ise, ailelerin bilgiyi çoğunlukla yüz yüze görüşme yöntemi ile almak istedikleri ortaya çıkmıştır (25).

Bu sonuç doğrultusunda, hemşirelerin çocuktan tarama için kan alma işlemi sırasında aileye konuyla ilgili bilgi verebileceği düşüncesindeyiz.

Anne/babaların %88.0'nin çocuklarına MS/MS'yi yaptırmayı istedikleri, ailelerin %89.2'sinin tedavisi olan, %62.6'sının tedavisi olmayan ve %80.6'sının ise

ileri yaşamda ortaya çıkabilecek hastalıklar için taranmasını istedikleri gözlenmiştir (Tablo 6.3.2).

Tablo 6.3.2'e göre ailelerin çoğu çocuklarına MS/MS'yi yaptırmak istemektedirler. Tedavisi olan veya ileri yaşamda ortaya çıkabilecek hastalıklara yönelik taramayı isteyen ailelerin oranı yüksektir. Ancak görülüyor ki, tedavisi olmayan hastalıklar söz konusu olduğunda, bu oran azalmaktadır. Bu sonuç, çocuğunun tedavisi olmayan bir hastalığa sahip olduğunu bilmek aileler için üzücü bir durum olabileceğini düşündürmektedir. Bu nedenle de, ailelerin tedavisi olmayan bir hastalığı bilmek istememekte olduğu kanısındayız.

Anne/babaların %96.7'sinin testin ücretsiz uygulanmasını, %68.5'inin test ücretli de olsa yaptırmayı istedikleri saptanmıştır (Tablo 6.3.2).

Görüldüğü gibi, aileler genellikle testin ücretsiz uygulanmasını istemekte olup, ancak ücretli de olsa ailelerin tercihinin testi yaptırmaya yönünde olduğu düşünülmektedir. Finlandiya'da yapılan çalışmada benzer olarak ailelerin fiyat konusunu önemsemedikleri görülmüştür (25). ABD'de yapılan başka bir çalışmada ise, ailelerin maliyeti engelleyici bir faktör olarak görmediği sonucuna ulaşılmıştır (16).

Test fiyatının çok yüksek olmaması ve ailelerin çocuklarının sağlığı söz konusu olduğunda koşulları dahilinde testi yaptırabilecekleri düşünülebilir.

Çalışmada, ailelerin %82.8'inin test öncesi aileden izin alınmasını istedikleri görülmüştür (Tablo 6.3.2).

Başka bir çalışmada, annelerin %46.0'ı, testin basit olması ve tehlikeli olmaması nedeniyle rutin tarama için izin alınmaması gerektiğini savunmuşlardır (26). Ancak bu çalışmada, aileler çoğunlukla izin alınması konusunu desteklemekte olup, istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur ($P<0.05$).

Aileler çocuğuna yapılacak testin ne olduğu, yarar ve zararları konusunda bilgi sahibi olmayı ve çocuğunun sağlığı hakkında kendilerinin karar vermeyi istedikleri şeklinde değerlendirilebilir.

ABD’de yapılan, aile ve sađlık personelini kapsayan bir alıřmada, doktor ve sađlık personelinin, test ncesi aileden izin alınırsa bunun testi yapma oranını azaltacađı dřunmesine sahip olduđu belirlenmiřtir (24).

alıřmada anne/babaların GYTP’yi bilme durumu ile ocuđun sađlık durumu arasındaki iliřki incelendiđinde;

GYTP’yi bilen aileler en yksek oranda (%54.6; n=6) kuruma sađlam ocuk izlemi ve dřk oranda da (%16.7; n=8) hastalık nedeniyle bařvurmuř olup, aralarında anlamlı bir iliřki vardır ($P<0.05$) (Tablo 6.3.3).

Koruyucu hizmetler iinde nemli bir yeri olan sađlam ocuk izlemi sırasında ailelerin yenidođan taramalarıyla ilgili bilgilendirilmesine daha fazla nem verilmekte olduđunu dřndrmektedir.

GYTP’yi bilen ailelerin genellikle (%34.1; n=14) hastanede yatıř yksnn olmadıđı ve bu ailelerin yksek oranda (%44.0; n=11) daha nce bir hastalık geirmediđi saptanmıřtır. Aralarındaki iliřkinin istatistiksel olarak anlamlı olduđu belirlenmiřtir ($p<0.05$) (Tablo 6.3.3).

Sađlam ocuk izlemine daha az giden, ocuđu sık hastalanan ve ocuđu hastaneye yatan ailelerin dřk oranda GYTP’yi bildikleri anlařılmıřtır. Bu sonular, tedavi hizmetleri ařamasında sađlık eđitiminin yetersiz olduđunu dřndrmektedir.

GYTP’yi bilen annelerin yksek oranda (%50.0; n=12) niversite, dřk oranda (%14.3; n=5) ise ilkokul-ortaokul mezunu olduđu belirlenmiřtir.

Beklenildiđi gibi, annelerin eđitim dzeyi ykseldike konu ile ilgili bilgiye sahip olma oranının artmakta olduđu sonucuna ulařılmıřtır ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

Lise mezunu olan annelerin tamamının (%100.0; n=23), niversite mezunu olanların ise %52.0’nın (n=13) GYTP ile ilgili bilgiyi hekimden almayı istedikleri saptanmıřtır. Annelerin eđitim dzeyi azaldıka, bilgiyi hekimden almayı isteme oranının arttıđı dikkat ekmektedir. Aralarında ters ynde ve istatistiksel olarak ileri derecede anlamlı bir iliřki bulunmuřtur ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

Hemřireler, yenidođan tarama programının her ařamasında nemli rollere sahip olan meslek yeleridir (23). Ancak bu alıřmaya gre, aileler tarafından bilgiyi đrenme konusunda ilk sırada hemřireler tercih edilmemektedir.

Yüksek oranda (%100.0; n=12) aylık ortalama geliri 500 TL ve daha düşük olan, düşük oranda (%65.5; n=19) ise 1500 TL ve üzerinde olan aileler bilgiyi hekimden almayı istedikleri saptanmıştır. İstatistiksel yönden anlamlı olarak değerlendirilmiştir ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

Anne/babaların GYTP ile ilgili bilgiyi öğrenmek istediği yöntem ve çocuğun kuruma başvuru nedeni karşılaştırıldığında; yüksek oranda (%76.4'ü; n=39) hastalık, düşük oranda (%58.3; n=7) ise sağlam çocuk izlemi nedeniyle gelen ailelerin bilgiyi yüz yüze görüşme yöntemiyle almayı istedikleri görülmüştür. Ayrıca yüksek oranda (%41.7'si; n=5) sağlam çocuk izlemi, düşük oranda (%11.8; n=6) ise hastalık nedeniyle gelen ailelerin yüz yüze görüşme ve broşür, telefon gibi diğer yöntemlerle de bilgiyi elde edebileceklerini bildikleri görülmüştür. İki grup arasındaki ilişki anlamlı olarak değerlendirilmiştir ($P<0.05$) (Tablo 6.3.3).

Sağlam çocuk izlemine giden aileler, bilgiyi yüz yüze görüşme dışında broşür, kitapçık, kitle iletişim araçları gibi diğer yöntemlerle de öğrenebileceğini daha iyi bilmektedir.

Daha çok (%82.6; n=19) lise mezunu, en düşük oranda (%48.0; n=12) ise üniversite mezunu olan annelerin bilgiyi yüz yüze görüşme yöntemiyle öğrenmeyi istedikleri belirlenmiştir. Görüldüğü gibi, eğitim seviyesi azaldıkça, yüz yüze görüşme yöntemini tercih etme oranı artmaktadır. İstatistiksel açıdan aralarında ters yönde ve anlamlı bir ilişki vardır ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

ABD'de yapılan bir çalışmaya göre, tarama ile ilgili eğitim broşürlerinin %92'sinin, yetişkinlerin ortalama okuma düzeylerinden yüksek seviyede olduğu saptanmıştır (30). Bu çalışmada ise, anne eğitim seviyesinin azalmasıyla, broşürlerin daha az tercih edilme durumunun nedeni olarak düşünülebilir.

Daha çok (%91.9; n=68) ailelerinde kalıtsal hastalık olmayanların testi yaptırmayı istedikleri görülmüş olup, aralarındaki ilişki anlamlı olarak değerlendirilmiştir ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

Bu sonuçlar, ailelerinde kalıtsal hastalığı olan anne/babaların, çocuklarına yapılacak olan bu testin pozitif gelme olasılığının yüksek olması ve tanısı konulacak hastalığın tedavisinin olmaması gibi faktörlerden dolayı testin yapılması konusunda çekimser kaldıklarını düşündürmektedir.

En yüksek oranda (%92.0; n=23) üniversite mezunu, düşük oranda (%50.0; n=11) ise lise mezunu olan annelerin tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını istedikleri belirlenmiştir. Gruplar arası ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

Çoğunlukla (%85.7; n=24) aylık ortalama geliri 1500 TL ve üzerinde olan, düşük oranda (%48.8; n=21) ise 501 ile 1500 TL arasında olan ailelerin tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını istedikleri saptanmıştır. Gruplar arası ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($P<0.05$) (Tablo 6.3.4).

Çocuğa zarar verebileceği düşüncesiyle, eğitim seviyesi yüksek ve üst gelire sahip olan aileler, günümüzde tedavisi olmayan hastalıkların, gelecekte tedavisinin mümkün olabileceği ve bunun için çocuğuna olanaklar sunabileceğinden dolayı taramayı destekledikleri düşüncesindeyiz.

Anne/babaların GYTP'yi bilme, bilgiyi öğrenme durumu ve testi yaptırma isteği ile annenin gebeliğine yönelik özellikleri karşılaştırıldığında;

Gebeliğinde teratojenik ilaç kullananların yüksek oranda (%42.9; n=6) GYTP ile ilgili bilgi sahibi oldukları görülmüştür. İstatistiksel olarak anlamlı olduğu bulunmuştur ($P<0.05$) (Tablo 6.3.5).

Gebelikte bazı ilaçların kullanımı riskli kabul edilmektedir. Bu ilaçları kullanan annelerin, GYTP'yi araştırıp öğrenme durumu daha olası olabilir. Ayrıca sağlık personelinin, bebeğın zarar görme riskinin yüksek olması nedeniyle, anneye gebelik izlemleri sırasında tarama hakkında bilgi verdiği de düşünülebilir.

Gebeliğinde röntgen çektiren annelerin en yüksek oranda (%60.0; n=6) GYTP ile ilgili bilgiyi gebelik öncesinde, en düşük oranda da (%30.0; n=3) gebelikte almayı istedikleri saptanmıştır. Ancak istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($P<0.05$) (Tablo 6.3.5).

Gebeliğinde röntgen çektiren anne, bebeğine zarar verebileceği endişesiyle bilgiyi erken dönemde alıp, zamanında müdahale edebilmeyi istemekte olabileceği düşüncesindeyiz.

Gebeliğinde enfeksiyon geçiren annelerin %95.7'sinin (n=22), enfeksiyon geçirmeyenlerin ise %88.7'sinin (n=55) testi yaptırmayı istedikleri belirlenmiştir. İstatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur ($P<0.05$) (Tablo 6.3.5).

Gebeliğinde röntgen çektirmeyen annelerin %69.7'sinin (n=53), röntgen çektiren annelerin ise %60.0'nın (n=6) ücretli de olsa testi yaptırmak istedikleri saptanmıştır. İstatistiksel yönden anlamlı olarak değerlendirilmiştir ($P<0.05$) (Tablo 6.3.5).

Gebeliğinde teratojenik etkenlere maruz kalan anne, bebeğinde oluşabilecek hastalıkları erken dönemde tanıyıp, zamanında tedavisinin yapılabilmesini sağlamak için testi yaptırmayı istemekte olduğu kanısındayız.

Sonuç olarak; sağlam çocuk izlemine giden, daha önce hastalık geçirmeyen ve hastanede yatmayan çocukların ailelerinin GYTP ilgili daha fazla bilgi sahibi oldukları; sağlık kurumuna çoğunlukla çocuğunun tedavisi için başvuran ve eğitim seviyesi düşük olan ailelerin GYTP ile ilgili bilgi düzeylerinin düşük olduğu ve bilgiyi yüz yüze görüşme yöntemiyle almayı istedikleri; annelerin eğitim seviyesi yükseldikçe GYTP'yi bilme oranlarının arttığı; eğitim seviyesi ve aylık ortalama gelir azaldıkça konu ile ilgili bilgiyi hekimden öğrenme isteğinin arttığı; eğitim seviyesi yüksek ve üst gelire sahip olan ailelerin günümüzde tedavisi olmayan hastalıkların taranmasını istedikleri; gebeliğinde zararlı etkene maruz kalan annelerin GYTP ile ilgili bilgiyi gebelik öncesinde almayı istedikleri ortaya çıkmıştır.

Öncelikle hemşireler taramalarla ilgili bilgi ve deneyim sahibi olmalıdır. Bilimsel yaklaşımla, konuyla ilgili gelişmeleri izlemelidir. Taramalar konusunda yasa ve yönetmelikleri yakından takip etmeli ve bu doğrultuda görevini en iyi şekilde yerine getirmelidir.

Sağlık personeli tarafından, ailenin sağlık kurumuna başvurduğu sağlık hizmetlerinin her aşaması bir fırsat bilinerek, taramalarla ilgili bilginin verilmesi gerekmektedir. Sağlık personeli, ailelerin isteği yönünde, özellikle yüz yüze görüşme yöntemini kullanarak konuyla ilgili bilgilendirmelidir.

EK 1

T.C.
ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ
İZZET BAYSAL TIP FAKÜLTESİ
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
BOLU

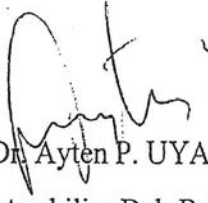
Sayı : B.30.2.ABÜ.0.20.11.09/52
Konu : Hemş.Aynur (Kesicioğlu) Arslan Hk.

23.09.2008

İLGİLİ MAKAMA :

Halen Çocuk sağlığı ve hastalıkları Anabilim dalında hemşire olarak çalışmakta olan Aynur (Kesicioğlu) Arslan'ın, Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, Yenidoğan Hemşireliği Yüksek Lisans Programı dahilinde yapması öngörülen "Bir üniversite hastanesinin pediatri polikliniğine başvuran 0-1 yaş arası çocuğu olan anne/babaların Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programına ilişkin düşünceleri" başlıklı tez çalışmasını bölümümüzde yapmasında bir sakınca yoktur.

Bilgilerinize arz olunur.


Prof. Dr. Ayten P. UYAN
Pediatri Anabilim Dalı Bşk.

EK2



T.C.
ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ
İZZET BAYSAL TIP FAKÜLTESİ TIBBİ ETİK KURULU
BOLU

SAYI : 152
KONU: Sonuç

26.11.08

Sayın, Aynur (KESİCİOĞLU) ARSLAN
Marmara Üniversitesi
Sağ.Bil.Ens.Çoc.Sağ.ve Hast. Hemş.A D.Yeni Doğan Hemşireliği
Yüksek Lisans Öğrencisi

Klinik ve Laboratuar Araştırmaları Etik Kurul Alt Kurulu tarafından 2008/100-83 no.lu "0-1 Yaş Arası Çocuğu Olan Ebeveynlerin Genişletilmiş Yeni Doğan Tarama Programına İlişkin Düşünceleri" isimli çalışmanız etik olarak uygun bulunmuştur.

Bilgilerinize sunulur. Saygılarımla.

Prof. Dr. AYSEL KÜKNER
Tıbbi Etik Genel Kurul Başkan

EK 3

Değerli anne/babalar,

Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü tarafından bir üniversite hastanesinin pediatri polikliniğine başvuran 0–1 yaş arası çocuğu olan anne/babaların Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programına ilişkin düşünceleri ile ilgili bir inceleme yürütülmektedir. Bu inceleme Abant İzzet Baysal Üniversitesi İzzet Baysal Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı bünyesinde bulunan pediatri polikliniğine başvuran 0–1 yaş arası çocuğu olan anne/babalara uygulanacak bir anket yoluyla gerçekleştirilecektir. Bu konuda sizlerin değerli yardımları gerekmektedir. Araştırma ile ilgili isim, adres, telefon numarası sorulmamakta olup kişisel bilgileriniz gizli tutulacaktır.

Onayınızın olup olmadığını gösteren aşağıdaki kutuların size uygun olanını işaretlemeniz gerekmektedir. Ayrıca bu yazının ekinde yer alan anketi tam ve doğru olarak doldurmanız onay verdiğinizi destekleyecektir.

Onay veriyorum

Onay vermiyorum

Anket üç bölümden oluşmaktadır. Birinci bölümde aileyle ilgili genel bilgiler yer almaktadır. Anketin ikinci bölümü annenin gebelik dönemiyle ilgilidir. Anketin son bölümü Genişletilmiş Yenidoğan Tarama Programıyla ilgilidir.

Bu inceleme için Abant İzzet Baysal Üniversitesi İzzet Baysal Tıp Fakültesi Etik Kurul Komitesinden gerekli izinler alınmıştır.

İlginiz ve yardımlarınız için şimdiden teşekkür ederiz.

Hemşire Aynur (Kesicioğlu) Arslan

Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı,

Yenidoğan Hemşireliği Yüksek Lisans Programı

0-1 YAŞ ARASI ÇOCUĞU OLAN ANNE-BABALARIN GENİŞLETİLMİŞ
YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMINA İLİŞKİN DÜŞÜNCELERİ

Tarih:...../...../.....	
1. Doğum Tarihi:/...../.....	
2. Cinsiyeti: <input type="checkbox"/> Erkek <input type="checkbox"/> Kız	
3. Vücut Tartısı:	
4. Boy:	
5. Baş Çevresi:	
6. Kuruma Başvuru Nedeni?	1. Sağlam Çocuk İzlemi 2. Hastalandığı İçin 3. Kontrol 4. Diğer;

A- AİLEYE İLİŞKİN ÖZELLİKLER

1. Evinizde kaç kişi oturuyor? (toplam)	
2. Kaç çocuğunuz var?	Yaşayan çocuk; Ölen çocuk; Ölüm nedeni;
3. Anne ve babanın şu anki yaşı nedir?	Anne: Baba:
4. Anne çalışıyor mu?	1-Evet 2-Hayır
5. Baba çalışıyor mu?	1-Evet 2-Hayır
6. Annenin eğitim durumu nedir?	1-İlkokul-ortaokul mezunu 2-Lise mezunu 3-Üniversite mezunu 4-Okula gitmemiş
7. Babanın eğitim durumu nedir?	1-İlkokul-ortaokul mezunu 2-Lise mezunu 3-Üniversite mezunu 4-Okula gitmemiş
8. Aylık geliriniz ne kadardır?	a) <500 YTL b) 501-1500 YTL c) >1501 YTL
9. Sosyal güvenceniz var mı?	<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
10. Anne- baba arasında akrabalık var mı?	<input type="checkbox"/> Evet, kaçınıcı dereceden? <input type="checkbox"/> Hayır
11. Ailenizde kalıtsal bir hastalık var mı?	<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır <input type="checkbox"/> Bilmiyorum

B-GEBELİĞE İLİŞKİN ÖZELLİKLER

12. Gebelik sayısı:	Düşük sayısı:	Kürtaj sayısı:	
13. Gebelik döneminde düzenli doktor kontrolüne gittiniz mi?			<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
14. Düzenli doktor kontrolüne kaç kez gittiniz?			
15. Gebelik döneminde röntgen çektirdiniz mi?			<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
16. Gebelikte ilaç kullandınız mı? (cevap hayır ise 18. soruya geçiniz.)			<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
17. Gebelikte kullandığınız ilacı yazınız?			
18. Gebelikte sigara kullandınız mı?			<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
19. Gebelikte alkol kullandınız mı?			<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
20. Gebeliğin ilk üç ayında enfeksiyon geçirdiniz mi?			<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır <input type="checkbox"/> Bilmiyorum
21. Gebelik döneminde yapılan tetkik/testler/aşılar nelerdir?			<input type="checkbox"/> NST <input type="checkbox"/> USG <input type="checkbox"/> Üçlü tarama testi <input type="checkbox"/> Doopler ölçümü, <input type="checkbox"/> İdrar/kan tetkikleri, <input type="checkbox"/> Tetanoz <input type="checkbox"/> Diğer;

C-ÇOCUĞA İLİŞKİN ÖZELLİKLER

22. Ailenin kaçınıcı çocuğu?	
23. Geçirdiği bir hastalık var mı?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Hayır önemli bir hastalığı olmadı 2. Nöbet geçirme 3. Kilo alımında azlık 4. Böbrek hastalığı 5. Kansızlık 6. Göğsünden gelen hırıltı, hışıltı 7. Sürekli kusma 8. Kronik ishal 9. Kalp hastalığı 10. Karaciğer hastalığı 11. Ateşli hastalık (akciğer enfeksiyonu, ishal, idrar yolu iltihabı, üst solunum yolu enfeksiyonu gibi)) 12. Başka hastalıkları yazınız
24. Sağlam çocuk izlemi yapıyor mu?	<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
25. Düzenli aşı takibi yapıyor mu?	<input type="checkbox"/> Evet <input type="checkbox"/> Hayır
26. Daha önce hastanede yattı mı?	<input type="checkbox"/> Evet; nedeni: <input type="checkbox"/> Hayır
27. Sürekli kullanmak zorunda olduğu bir ilacı var mı?	<input type="checkbox"/> Evet; ilacın adı: <input type="checkbox"/> Hayır
28. Sizce çocuğunuzdan hangi tarama testleri için kan alındı?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Fenilketonüri 2. Hipotiroidi (zeka testi) 3. Fenilketonüri ve hipotiroidi için 3. Tandem Mass Spektrometrisi 4. Bilmiyorum

D-GENİŞLETİLMİŞ YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI İLE İLGİLİ VERİLER

29. Yeni doğan bebeklerin doğuştan gelen hastalıklarını tarayan bir kan testi hakkında bilginiz var mı? (Cevabınız hayır ise 32. soruya geçiniz)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evet 2. Hayır
30. Tarama testleri ile ilgili bilgiyi hangi kaynaktan aldınız?	<ol style="list-style-type: none"> 1-TV, radyo, gazete, dergi 2-İnternet 3- Komşu ve akraba 4- Sağlık personeli (doktor, hemşire v.s) 5-Diğer kaynaklar yazınız.....
31. Tarama testleri ile ilgili bilgiyi ne zaman öğrendiniz?	<ol style="list-style-type: none"> 1-Gebelikten önce 2. Gebelik sırasında 3-Bebek doğduktan sonra 4. Öğrenmedim
32. Bebeğinizin doğuştan gelen hastalığının doğum sonrası topuktan alınan kan testi ile taranmasını ister misiniz?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evet,..... 2. Hayır,..... 3-Fikrim yok/bilmiyorum.....
33. Eğer tedavisi olan bir hastalığı varsa bu hastalığın topuk kanı ile taranmasını ister misiniz?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evet,..... 2. Hayır,..... 3-Fikrim yok/bilmiyorum.....
34. Eğer tedavisi olmayan bir hastalığı varsa bu hastalığın topuk kanı ile taranmasını ister misiniz?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evet,..... 2. Hayır,..... 3-Fikrim yok/bilmiyorum.....
35. Bebeğinizin ileri yaşamında ortaya çıkacak bir hastalığı varsa bu taramanın yapılmasını ister misiniz?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evet,..... 2. Hayır,..... 3-Fikrim yok/ bilmiyorum.....
36. Sizce test yapılmadan önce aileden izin alınmalı mı?	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evet. 2. Hayır. 3-Fikrim yok.

37. İlk çocuğunuzda hastalık olmamasına rağmen testin sonucu pozitif çıkarsa (hastalık varsa) diğer çocuklarınıza bu testi yaptırır mısınız?	1. Evet,.... 2. Hayır,.... 3-Fikrim yok/bilmiyorum....
38. Sizce tarama testleri ile ilgili bilgi nasıl verilmeli?	1-Yüz yüze görüşülerek, 2-Broşür, kitapçıklarla, 3-TV, internet, basın organları aracılığıyla, 4-Telefonla, 5- Fikrim yok/bilmiyorum.
39. Sizce tarama testleri hakkında bilgi ne zaman verilmeli?	1-Gebelikten önce, 2. Gebeliğin ilk üç ayında, 3-Gebeliğin son üç ayında, 4-Bebek doğduktan sonra, 4. Fikrim yok/bilmiyorum.
40. Tarama testleri hakkında bilgiyi kimden almak istersiniz?	1-Doktor, 2-Hemşire, ebe, 3-Diğer sağlık personeli, 4-Fikrim yok/bilmiyorum.
41. Sizce bu test yeni doğan bütün bebeklere ücretsiz uygulanmalı mı?	1. Evet,.... 2. Hayır,.... 3-Fikrim yok/bilmiyorum.....
42. Test ücretli ise yaptırmak ister misiniz?	1. Evet. 2. Hayır. 3-Fikrim yok/bilmiyorum.

Anketi doldurduğunuz için teşekkür ederiz.

Hem. Aynur (Kesicioğlu) Arslan

9. KAYNAKLAR

1. Ertuğrul T., Neyzi O.:Doğumsal metabolizma hastalıklarına yaklaşım. *Pediatrici*. 3. Baskı, 2002; Cilt 1: 651-655.
2. Coşkun T.: Yenidoğanlarda konjenital metabolik hastalıkların taranması. *Katkı Dergisi*. 1.Baskı, 2003; Cilt 25: 541-554.
3. Coşkun T.: Yenidoğanlarda metabolik hastalık taramaları. *Katkı dergisi*. 1.Baskı, 2000; Cilt 21: 151-162.
4. Yalçın SS., Yurdakök Y.: Sağlam çocuk merkezlerinde taramalar. *Katkı Dergisi*. 1.Baskı, 2000; Cilt 21: 194.
5. Yılmaz G.: Çocuklukta tarama testleri. *Klinik Pediatrici*. 1.Baskı, 2008; Cilt 3: 22-24.
6. Tunçbilek E.: Genetik taramalar ve etik. *Katkı dergisi*. 1.Baskı, 2000; Cilt 21: 469-471.
7. Alikışıfoğlu M.: Taramalarda yeni teknolojiler. *Katkı Dergisi*. 1.Baskı, 2000; Cilt 21: 467.
8. Coşkun T.:Yenidoğanların metabolik taramalarında yeni bir teknoloji: Tandem Mass Spektrometri. *Katkı Dergisi*. 1.Baskı, 2000; Cilt 21: 288-290.
9. Green NS., Dolan SM., Murray TH.: Newborn screening: Complexities in universal genetic testing. *American Journal of Public Health*. 2006. 1955-1958.
10. Marsden D., Larson C., Levy HL.: Newborn screening for metabolic disorders. *J Pediatr*. 2006. 122-131.
11. Van Dyck PC., Edwards ES.: A look at newborn screening: Today and tomorrow. *Pediatrics*. 2006. 193.
12. Howell RR.: We need expanded newborn screening. *Pediatrics*. 2005. 1800-1804.

13. Krisberg K.: Newborn screening heads off health problems early. *The nation's health*. 2006. 37.
14. Hubbard HB.: A primer on economic evaluations related to expansion of newborn screening for genetic and metabolic disorders. *JOGNN*, 2006. 35, 692-697.
15. Mandl KD., Feit S., Larson C., Kohane IS.: Newborn screening program practices in the United States: Notification, research and consent. *Pediatrics*. 2002;109; 269-273.
16. Ramö IA., Makela M., Sintonen H., Koskinen Laajalahti L., Halila R.: Expanding screening for rare metabolic disease in the newborn: An analysis of costs, effect and ethical consequences for decision-making in Finland. *Acta Paediatrica*. 2005; 94: 1126-1136.
17. Botkin JR., Clayton EW., Fost NC., Burke W., Murray TH.: Newborn screening technology: Proceed with caution. *Pediatrics*. 117(5). 2006. 1793-1799.
18. Therrell BL., Johnson A., Williams D.: Status of newborn screening programs in the United States. *Pediatrics*. 117(5). 2006. 212-251.
19. Kaye CI.: Introduction to the newborn screening fact sheets. *Pediatrics*. 2006.1304-1312.
20. Feuchtbaum L., Lorey F., Faulkner L., Sherwin J., Currier R., Bhandal A., Cunningham G.: California's experience implementing a pilot newborn supplemental screening program using Tandem Mass Spectrometry. *Pediatrics*. 117(5). 2006. 261-269.
21. Özalp İ.: Yenidoğanda fenilketonüri ve hiperfenilalaninemilerin taranması. *Katkı Dergisi*. 1.Baskı, 2000; Cilt 21: 178-183.
22. Acharya K., Ackerman PD., Ross LF.: Pediatricians attitudes toward expanding newborn screening. *Pediatrics*. 116(4). 2005. 476- 482.
23. Spahis JK., Bowers NR.: Navigating the maze of newborn. 31(3). 2006. 190-196.

24. Davis TC., Humiston SG., Arnold CL.: Oral and written information about newborn screening should be concise and given to parents by primary prenatal care providers. *Pediatrics*. 117: S326- 40. 2006. 27.
25. Huang M-C., Lee C-K., Lin S-J., Lu I-C.: Parental consent for newborn screening in southern Taiwan. *J Med Ethics*. 31. 2005. 621- 624.
26. Faden R., Chwalow AJ., Holtzman NA., Horn SD.: A survey to evaluate parental consent as public policy for newborn screening. *American Journal of Public Health*. 72 (12). 1982. 1347-1351.
27. Tarini BA., Christakis DA., Welch HG.: State newborn screening in the Tandem Mass Spectrometry Era: More tests, more false-positive results. *Pediatrics*. 118 (2). 2006. 448- 455.
28. Hayes IM., Collins V., Sahhar M., Wraith JE., Delatycki MB.: Newborn screening for mucopolysaccharidoses: opinions of patients and their families. *Clinical Genetics*. 71. 2007. 446-449.
29. Waisbren SE., Albers S., Amato S., Ampola M.: Effect of expanded newborn screening for biochemical genetic disorders on child outcomes and parental stress. *Jama*. 290 (19). 2003. 2564- 2571.
30. Arnold CL., Davis TC., Frempong JO., Humiston SG., Bocchini A., Kenen EM., Lloyd- Puryear M.: Assessment of newborn screening parent education materials. *Pediatrics*. 117 (5). 2006.

10. ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler

Adı	AYNUR	Soyadı	(KESİCİOĞLU) ARSLAN
Doğum Yeri	GİRESUN	Doğum Tarihi	19.04.1981
Uyruğu	T.C.	Tel	05056449734
E-mail	hem.aynurarslan@gmail.com		

Eğitim Düzeyi

	Mezun Olduğu Kurumun Adı	Mezuniyet Yılı
Doktora/Uzmanlık		
Yüksek Lisans		
Lisans	Marmara Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu	2005
Lise	Giresun Atatürk Sağlık Meslek Lisesi	1999

İş Deneyimi (Sondan geçmişe doğru sıralayın)

	Görevi	Kurum	Süre (Yıl - Yıl)
1.	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servis Hemşiresi	Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi	2003-2009
2.	Hemşire	Yozgat Sankaya Devlet Hastanesi	2010-
3.			-

Yabancı Dilleri	Okuduğunu Anlama*	Konuşma*	Yazma*
İngilizce	İyi	Orta	Orta

* Çok iyi, iyi, orta, zayıf olarak değerlendirin

Yabancı Dil Sınav Notu #								
KPDS	ÜDS	IELTS	TOEFL IBT	TOEFL PBT	TOEFL CBT	FCE	CAE	CPE

Başarılımış birden fazla sınav varsa, tüm sonuçlar yazılmalıdır

KPDS: Kamu Personeli Yabancı Dil Sınavı; ÜDS: Üniversitelerarası Kurul Yabancı Dil Sınavı; IELTS:

International English Language Testing System; TOEFL IBT: Test of English as a Foreign Language-Internet-Based Test TOEFL PBT: Test of English as a Foreign Language-Paper-Based Test; TOEFL CBT: Test of English as a Foreign Language-Computer-Based Test; FCE: First Certificate in English; CAE: Certificate in Advanced English; CPE: Certificate of Proficiency in English

	Sayısal	Eşit Ağırlık	Sözel
LES Puanı	51.5	52.8	54.2
(Diğer) Puanı			

Bilgisayar Bilgisi

Program	Kullanma becerisi
Microsoft Office (Word, Excel, Powerpoint)	İyi
SPSS for Windows	Orta

*Çok iyi, iyi, orta, zayıf olarak değerlendirin