

## Bilmeniz Gerekenler

- Ülkemizde doğan tüm yenidoğanlardan topuk kanı alınarak taranan hastalıkların varlığı araştırılmakta ve bütün bu işlemler **ücretsiz** olarak yapılmaktadır.
- Tarama için bebeğinizden birkaç damla topuk kanı alınacaktır.
- Hastalıklar bebeğinizden alınan topuk kanı ile teşhis edilebilir ve ciddi sorunların ortaya çıkması önlenir.
- Bebeğinizden hastaneden taburcu edilmeden önce mutlaka topuk kanı alınmalıdır.
- Doğumdan sonraki 3.-5. günler arasında aile hekiminize başvurarak tekrar kan örneği aldırmanız gereklidir.
- Alınan kan örnekleri Ankara ve İstanbul'da bulunan Bakanlığımız laboratuvarlarında çalışılmaktadır.
- Tarama programı kapsamında beş hastalık (FKU, KHT, BE, KF, KAH) için biyokimyasal, SMA taraması için ise moleküler genetik yöntemler kullanılmaktadır.
- SMA taramasında kullanılan genetik testler sadece SMA hastalığına özel olup, bunun dışında bir durum veya hastalığa yönelik genetik analiz yapılmamaktadır.
- Kişisel tarama bilgileri 3. taraf kişi ve kuruluşlarla paylaşılmamaktadır.

## Bilmeniz Gerekenler

- Tarama sonucunda hastalık şüphesi saptanırsa, ilgili sağlık personeli size mutlaka ulaşacaktır.
- Bazı bebeklerden tarama sonuçlarını doğrulamak için tekrar topuk kanı alınması gerekebilir.
- Tekrar topuk kanı gerektiğinde en erken dönemde alınması bebeğinizin sağlığı açısından büyük önem taşır.
- Tarama sonucuna göre bebekler ileri tetkik, kesin tanı ve tedavi için ilgili kliniklere yönlendirilebilir. Bu durumda mutlaka bebeğinizi en kısa sürede ilgili kliniğe götürmelisiniz.
- Kliniğe yönlendirilen bebeğinizin takip ve tedavisini aksatmamalısınız.

**AİLE HEKİMİNİZDEN**

**DETAYLI BİLGİ ALABİLİRSİNİZ**

**MEDICALPOINT**

# Yenidoğan Tarama Programı



**Her bebeğin hayata sağlıklı başlama hakkı vardır...**

# Geleceğimiz Sizin Ellerinizde!..

## Topuk kanında taranan hastalıklar

### **Fenilketonüri (FKU)**

FKU kalıtsal bir hastalıktır. Hastalıkta beyin hasarı yaratan bir madde (fenilalanin) vücuttan atılamaz ve birikir.

FKU ile doğan bebeklerin özel diyet tedavisi alması gerekir. Ülkemiz hastalığın en sık izlendiği ülkelerdendir. Akraba evlilikleri hastalığın görülme sıklığını arttırır. Erken tanılanıp tedavi edilirse zihinsel gerilik oluşmaz.

### **Kistik Fibrozis (KF)**

KF esas olarak akciğerleri ve sindirim sistemini etkileyen genetik bir hastalıktır. KF'li bebeklerde hastalık ile ilgili bulgular çeşitli yaşlarda ortaya çıkabilir. En sık rastlanan şikayetler tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, bol miktarda yağlı ve pis kokulu dışkılama, yeterli kilo alamamadır. Erken tanı alan KF'li hastalar uygun diyet, ilaçlar ve fizyoterapi ile daha uzun ve daha sağlıklı bir hayata sahip olmaktadır.

### **Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH)**

Kız ve erkek çocuklarda başlıca cinsel gelişim bozukluklarına yol açan ciddi bir genetik hastalıktır.

Erken tanı konulamayan bebeklerde ciddi enfeksiyonlara maruziyet ve bebeklik dönemlerinde 'ishal' nedeniyle ölümlere neden olur.

Erken tanı ile hem bebeklerin ölümleri engellenmekte hem de erken tıbbi/cerrahi müdahale ile problemler büyümeden düzeltilerek, hastaların sağlıklı bir ömür sürmesi sağlanabilmektedir.

### **Konjenital Hipotioidi (KHT)**

Tiroid bezinin yeterince tiroid hormonu üretilmediği, doğuştan gelen bir hastalıktır. Yenidoğan döneminde bulgu vermediğinden tanısı ancak tarama ile konulabilir. Erken tanınmaz ise kalıcı zeka geriliğine neden olur. Tedavisi oldukça kolay ve etkindir.

### **Biyotinidaz Eksikliği (BE)**

Bu hastalıkta vücut için son derece önemli bir madde olan biyotinin oluşması için gereken enzim eksiktir. Kalıtsal bir hastalıktır. Tedavi edilmezse işitme kaybı, nörolojik sorunlar ve hatta ölüme neden olabilir. Tedavisi kolay ve etkilidir.

### **Spinal Musküler Atrofi (SMA)**

SMA kalıtsal, ilerleyici bir hastalıktır. Tedavi edilmediğinde, vücudumuzun hareketlerini kontrol eden motor nöronların etkilenmesi sonucunda kas kuvvetsizliği ortaya çıkar. İlerleyen dönemlerde değişen derecelerde eklem hareketlerinde kısıtlılık, omurgada şekil bozuklukları, beslenme ve solunum problemleri klinik tabloya eşlik edebilir. Tedaviye verilen cevabı; bebek için uygun tedavinin, olası en erken dönemde başlanması belirler.

**MEDICALPOINT**