

# YENİDOĞAN TARAMALARI

MAYIS 2023  
İTERN SEMİNERİ

Ar.Gör. ABDURRAHİM MORGÜL

# YENİDOĞAN TARAMALARINDA AMAÇ NEDİR?



# Yenidođan taramalarında ama:

- yenidođan dneminde klinik bulgu vermeyen ancak tanıda gecikildiđinde ciddi morbidite ve mortaliteye yol aan hastalıkların erken tanınıp tedavisine başlanabilmesidir.
- Akraba evliliklerinin azaltılması konusunda toplum bilincinin artırılması amaçlanmaktadır.
- Poplasyonun en az **%95**'inin taranması ve bu şekilde komplikasyonların önüne geçilmesi hedeflenmektedir.

# TARANACAK HASTALIKLAR NASIL SEÇİLİR?

- Toplumda nispeten sık görülen hastalıklar olması
- Erken dönemde klinik tanı koymanın güç olması
- Tarama testinin ucuz ve kolay olması
- Mümkün olduğunca noninvaziv olması
- Sensitivite ve spesifitesinin de yüksek olması beklenir.



# ÜLKEMİZDE YENİDOĞAN İÇİN HANGİ TARAMA PROGRAMLARI VARDIR?

- 1)Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP)
- 2) Yenidoğan İşitme Taraması Programı
- 3) Yenidoğan Görme Taraması
- 4) Gelişimsel Kalça Displazisi (GKD) Tarama Programı

# Yenidođan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP)'ni NASIL PLANLIYORUZ?

- Ulusal yenidođan tarama programı (UYTP) kapsamında
  - filtreli kađıda topuk kanı alınıp İl Sađlık M¼d¼rl¼đ¼'nde toplanarak ilgili laboratuvarlarda alıřılır.
  - Tarama testinin pozitif olması halinde bebek geri ađrılarak tekrar tarama ve gerekiyorsa ileri tetkikler yapılır.

# NEDEN TOPUK KANI TERCİH EDİYORUZ?

- Tam kan veya plazma örneđi ile karşılaştırıldığında topuktan alınan kapiller kanın alım ve saklanma kolaylığı nedeniyle bu yöntem tarama programlarında tercih edilmektedir.
- İdeal tarama zamanı 36-72.saattir.
- Bebeđin 48 saattir besleniyor olması tercih edilir.



# 1)YENİDOĞAN METABOLİK VE ENDOKRİN HASTALIK TARAMA PROGRAMI (NTP)

2022 yılında SMA taramasının da eklenmesiyle  
toplam 6 hastalık taranmaktadır:

- Fenilketonüri (FKU),
- Konjenital hipotiroidi,
- Biyotidinaz eksikliği,
- Kistik fibroz (KF),
- Konjenital adrenal hiperplazi ve
- Spinal Muskuler Atrofi (SMA)



# TARİHSEL SÜREÇ:

- ULUSAL NEONATAL TARAMA PROGRAMI

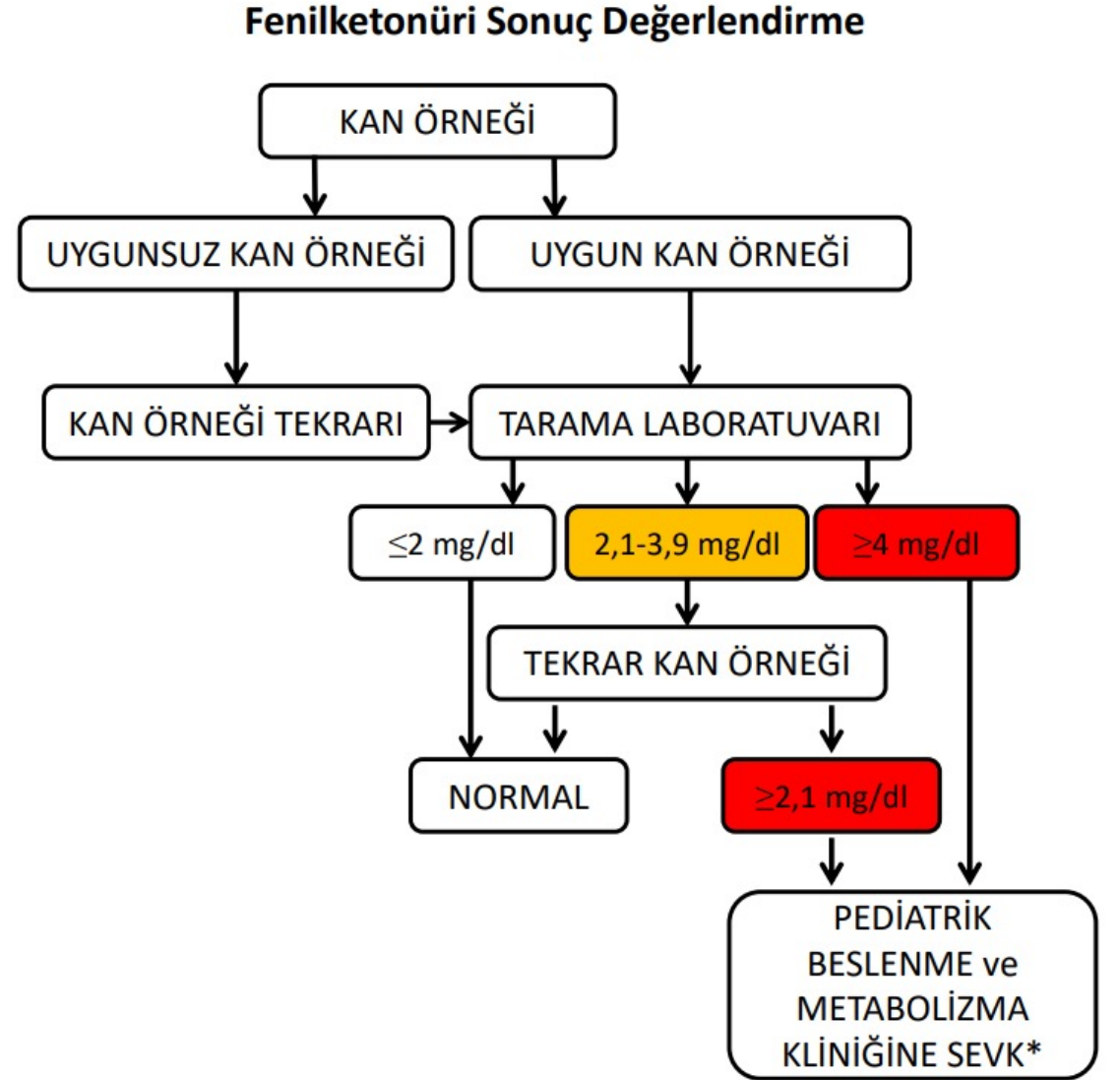
DAHİL EDİLEN HASTALIK	TARİH
Fenilketonüri	1987 yılında
Konjenital Hipotiroidi	2006
Biyotinidaz eksikliği	2008
Yenidoğan işitme taraması	2008
Kistik Fibrozis taraması	2015
Konjenital Adrenal Hiperplazisi	2017
Spinal Müsküler Atrofi	09.05.202

# 1)FENİLKETONÜRİ

- FKU'da fenilalanin hidroksilaz enzimi eksiktir.
- Otozomal resesif
- İnsidansı: ülkemizde 1:3000-4500
- İlk aylar hasta normal görünümde olup ilerleyen dönemde fenilalaninden toksik fenilpiruvata dönüşüm oldukça kusma, büyüme geriliği, ağır mental gerilik ve dismyelinizasyon gelişir.
- Hastalığın erken tanısı ve uygun diyet tedavisi ile **zeka geriliği** önlenabilir.

## 1)FENİLKETONÜRİ

- Kan fenilalanin (FA) düzeyi florometrik yöntemle çalışılır, **FA düzeyi >2 mg/dl** ise bebekten tekrar kan istenir, yine yüksek çıkması durumunda ise hasta bir üst merkeze yönlendirilir.



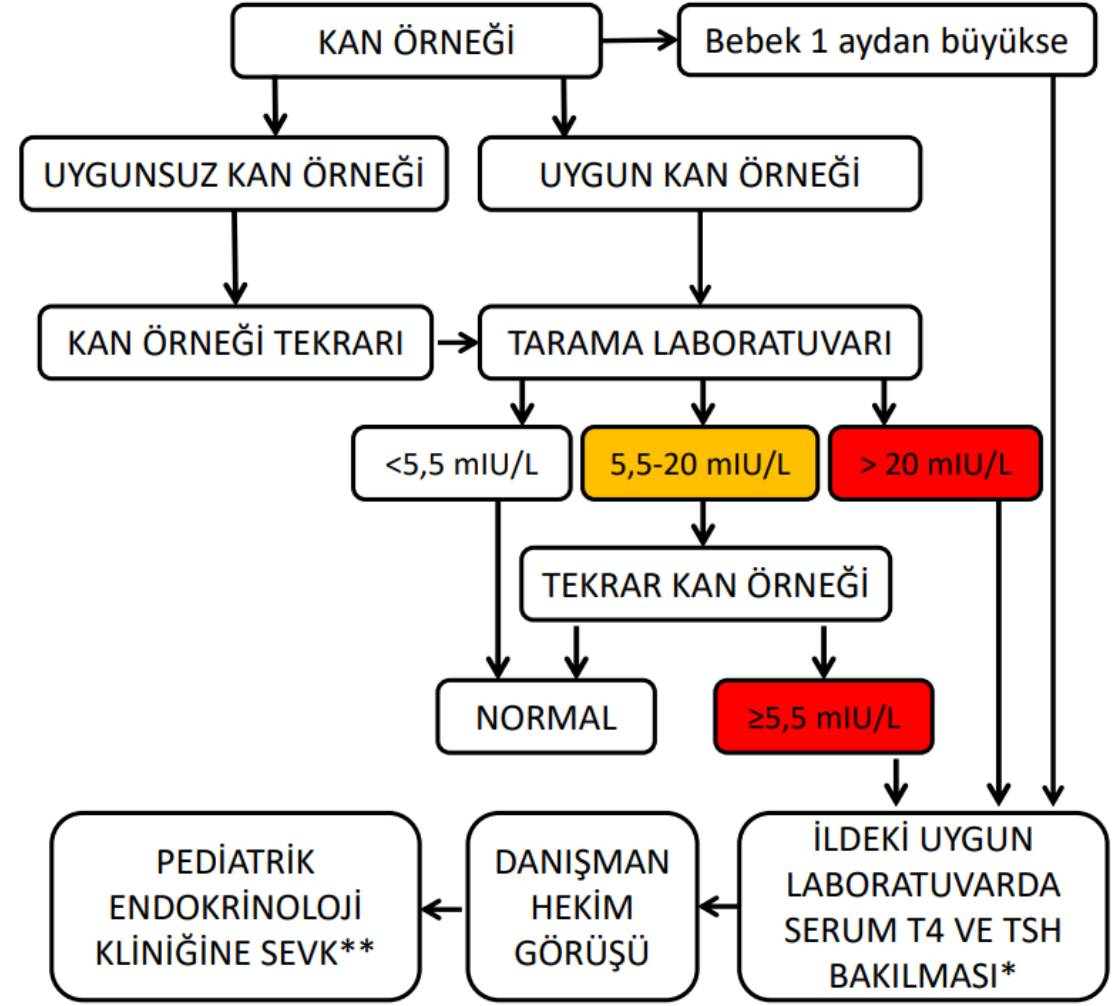
## 2)KONJENİTAL HİPOTROİDİ

- Yenidođan döneminde en sık karşılaşılan endokrinolojik sorundur
- Konjenital hipotiroidi (KH) çocuklarda **önlenebilir zeka geriliđinin** en önemli sebeplerinden biridir.
- Dünyadaki sıklığı 1:3000 ile 1:4000 arasında deđişmektedir.
- Ülkemizdeki insidansı 3.344 canlı doğumda bir
- %95 vakada klinik bulgu yok.
- Beslenme güçlüđü,kabızlık ve ilerleyen dönemde uzamış sarılık ve arka fontanel açıklığı, zeka ve gelişim geriliđi en sık bulgularıdır.

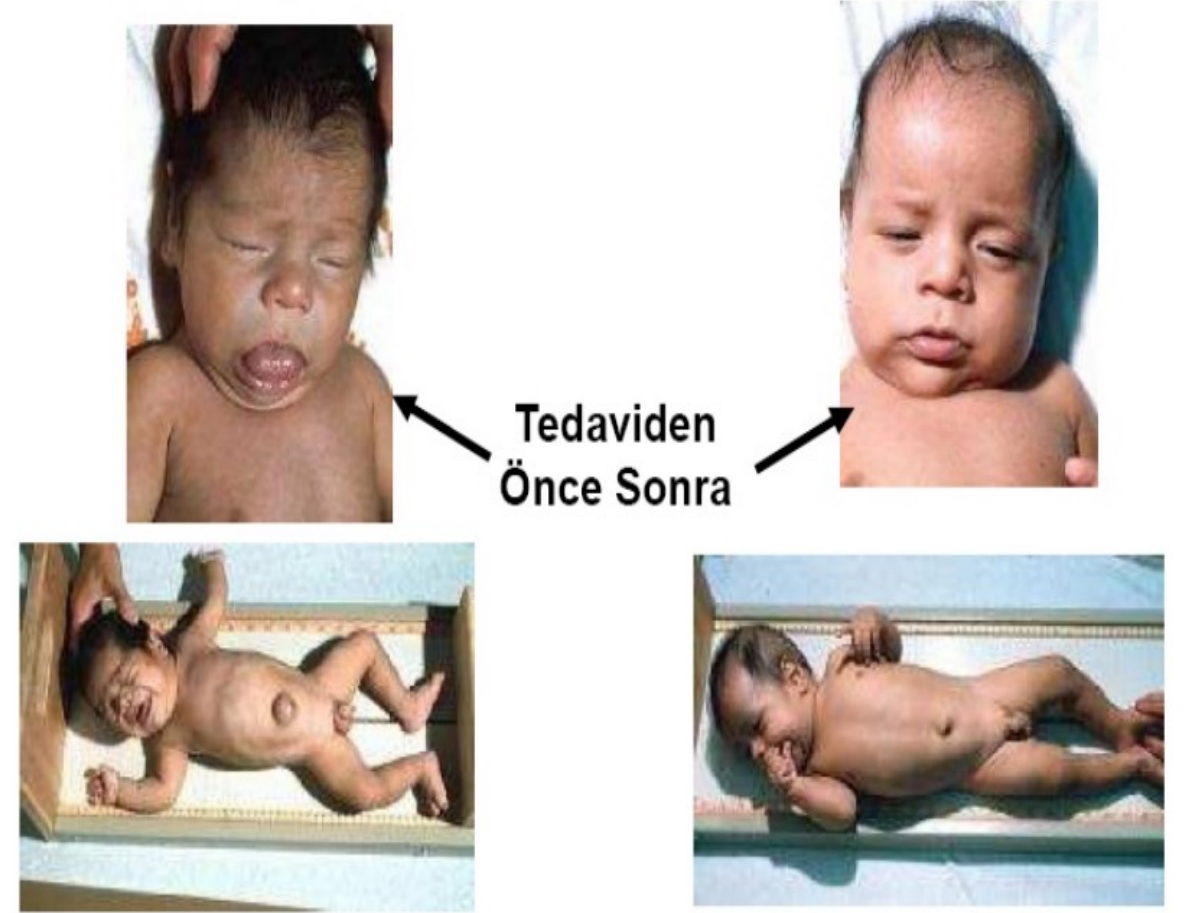
## 2) KONJENİTAL HİPOTROİDİ

- Tarama serum TSH ölçümüne dayalı yapılır.
- TSH için limit 20mIU/l olarak belirlenmiştir, bunun üzerindeki değerler üst merkeze yönlendirilmektedir
- 5,5 ve üzeri değerlerde ise tekrar kan örneği alınır.

### Konjenital Hipotiroidi (TSH) Sonuç Değerlendirme



- 
- Hastalığa ne kadar erken tanı konur ve tedavi başlanırsa tedavi o kadar yüz güldürücü olur.
  - Özellikle ilk 1-2 haftada tedavi başlananlarda sonuçlar çok iyidir.

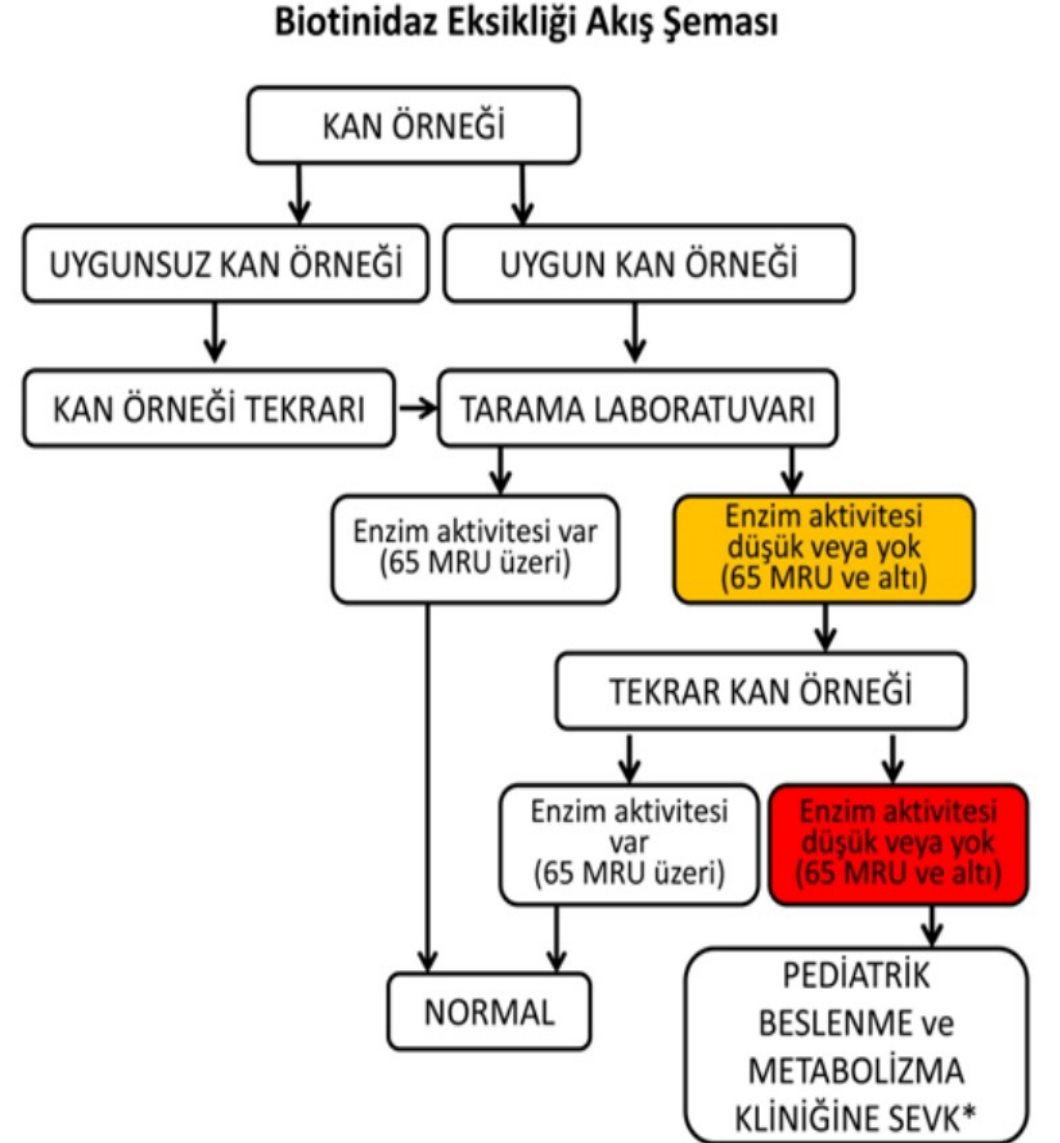


### 3)Biyotinidaz Eksikliği

- Otozomal resesif geçişli
- Genel insidans 1: 61000 iken, Türkiye'de ise 1:11331 bulunmuştur.
- Klinik bulgular ilk hafta başlayabileceği gibi, 10 yaşa kadar da gecikebilir.
- Geç tanı konan vakalarda psikomotor gerilik, infantil spazm, işitme kaybı, cilt lezyonları ve saç kaybı vardır.

### 3)Biyotinidaz Eksikliği

- Tanı konan bebekler erken dönemde başlanan düzenli biotin tedavisi ile yaşamlarına tamamen sağlıklı bireyler olarak devam edebilmektedirler.





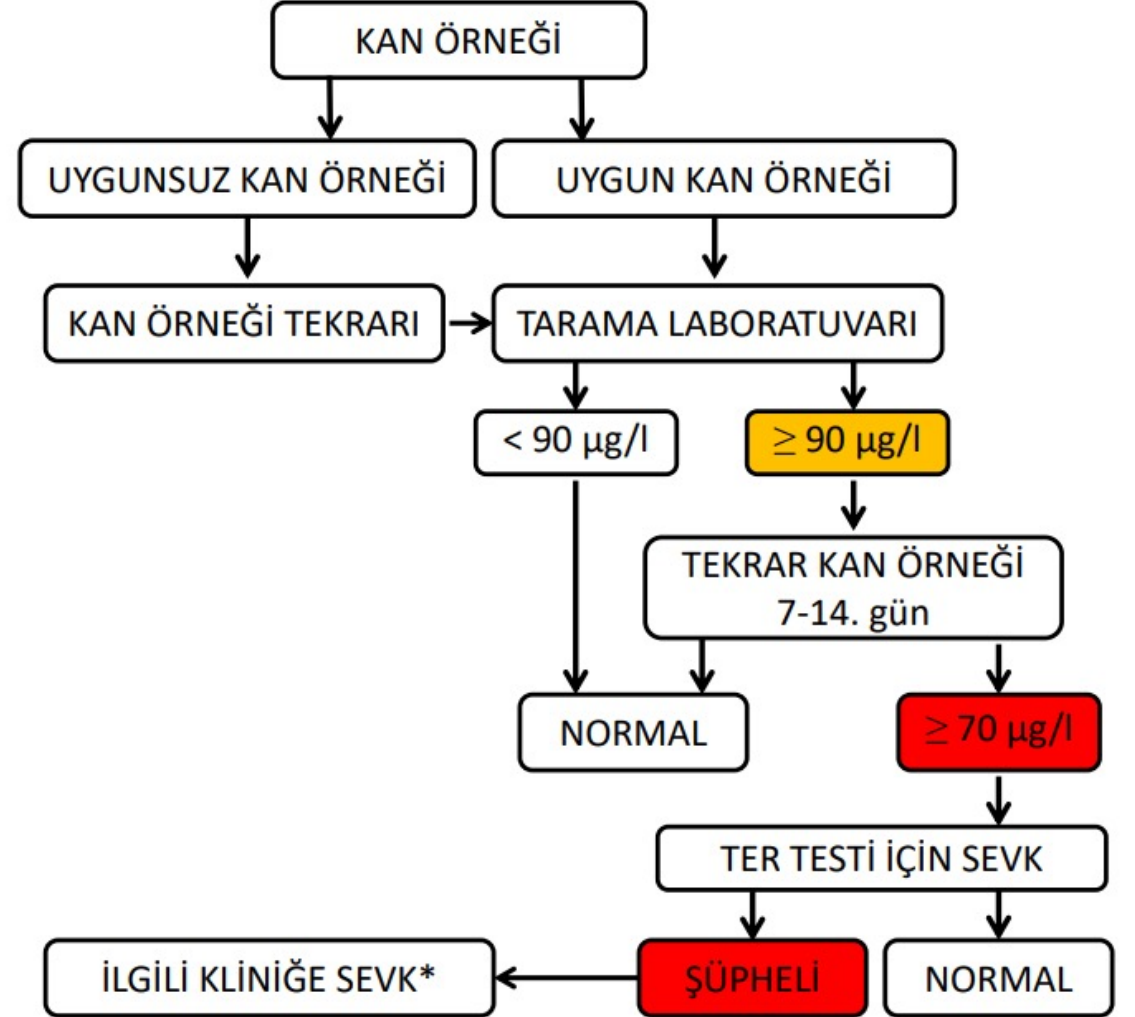
## 4)KİSTİK FİBROZİS

- Kuzey yarımkürede en sık görülen metabolik bozukluktur.
- Dünya'da insidans 1:2500'dir.
- Otozomal resesif geçişli multisistemik tutulum gösteren bir hastalıktır.
- Terde sodyum ve klor konsantrasyonu anormal yüksek olup yetersiz sindirim işlevleri, ekzokrin pankreas yetmezliği, muköz bezlerin sekresyonun koyulaşma nedeniyle obstrüktif akciğer hastalığı ve enfeksiyona yatkınlık vardır.

#### 4)KİSTİK FİBROZİS

- Taramada immunreaktif tripsinojen düzeyine bakılır.
- Gözlemsel pek çok çalışmada da tarama programıyla KF saptandığında bu bebeklerde ilerleyen dönemde daha iyi akciğer fonksiyonu, daha az hastaneye yatış gereksinimi ve daha iyi büyüme çizgisi yakaladığı bildirilmiştir

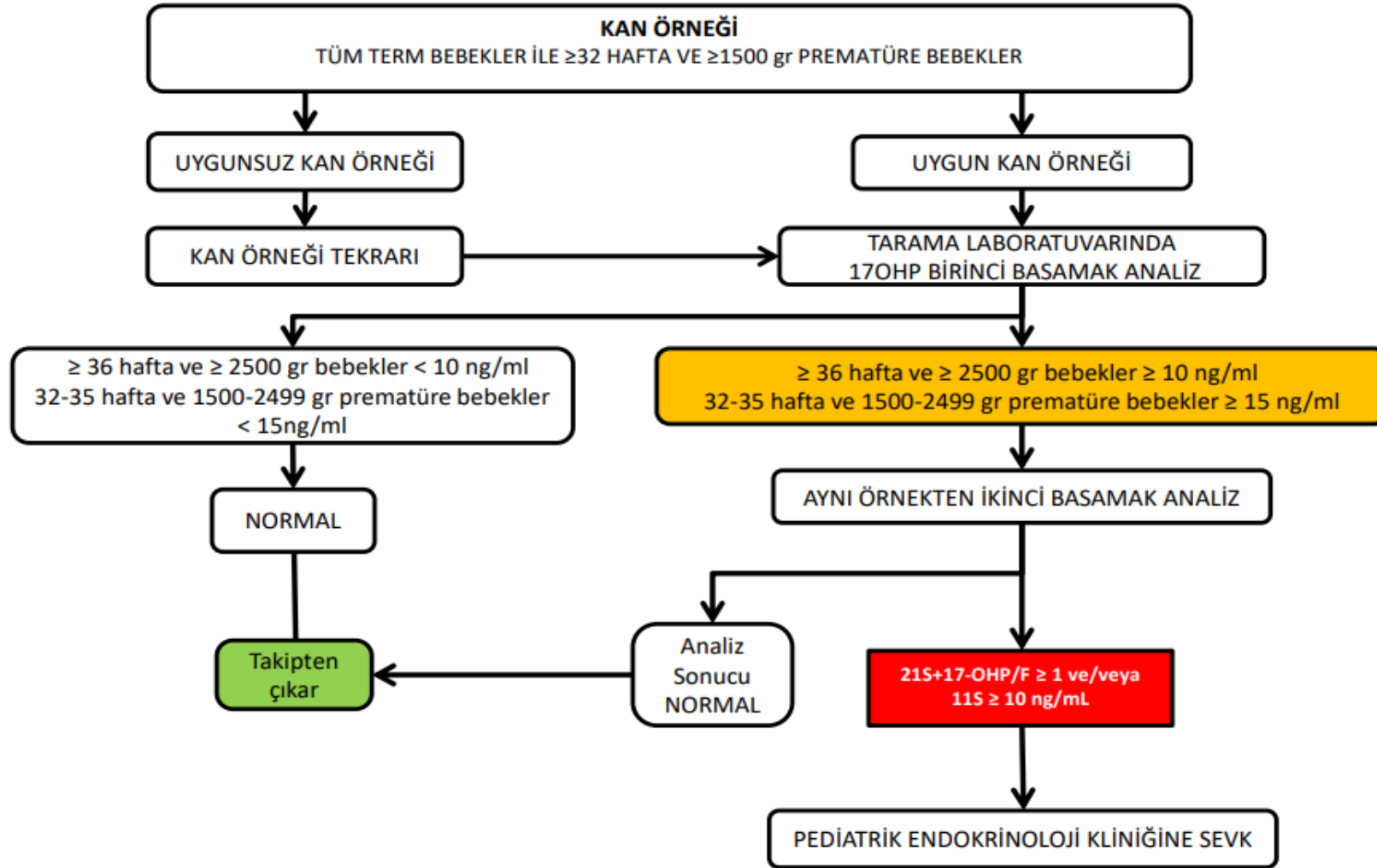
#### Kistik Fibrozis Sonuç Değerlendirme



# 5)KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ (KAH)

- Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) otozomal resesif geçişli bir hastalık grubudur. KAH vakalarının % 90-95'i 21-hidroksilaz (P450c21) enzimi eksikliğine bağlıdır.
- KAH taramasında amaç ;
  - Yenidoğan KAH taraması ile yaşamın ilk birkaç haftasında ortaya çıkan adrenal kriz, dehidratasyon, elektrolit dengesizliği ve ani ölüm engellenebilmektedir.
  - yenidoğan bebeklerde, kızların erkeksi-kuşkulu genital yapı nedeniyle erkek kimliğinde yetiştirilmesini ve aşırı androjene maruziyetini önlemek için erken tanı koymak, bir an önce tedavisine başlamaktır.

## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ (KAH) AKIŞ ŞEMASI



17OHP: 17-Hidroksiprogesteron

F: Kortizol

21S: 21-Deoksikortizol

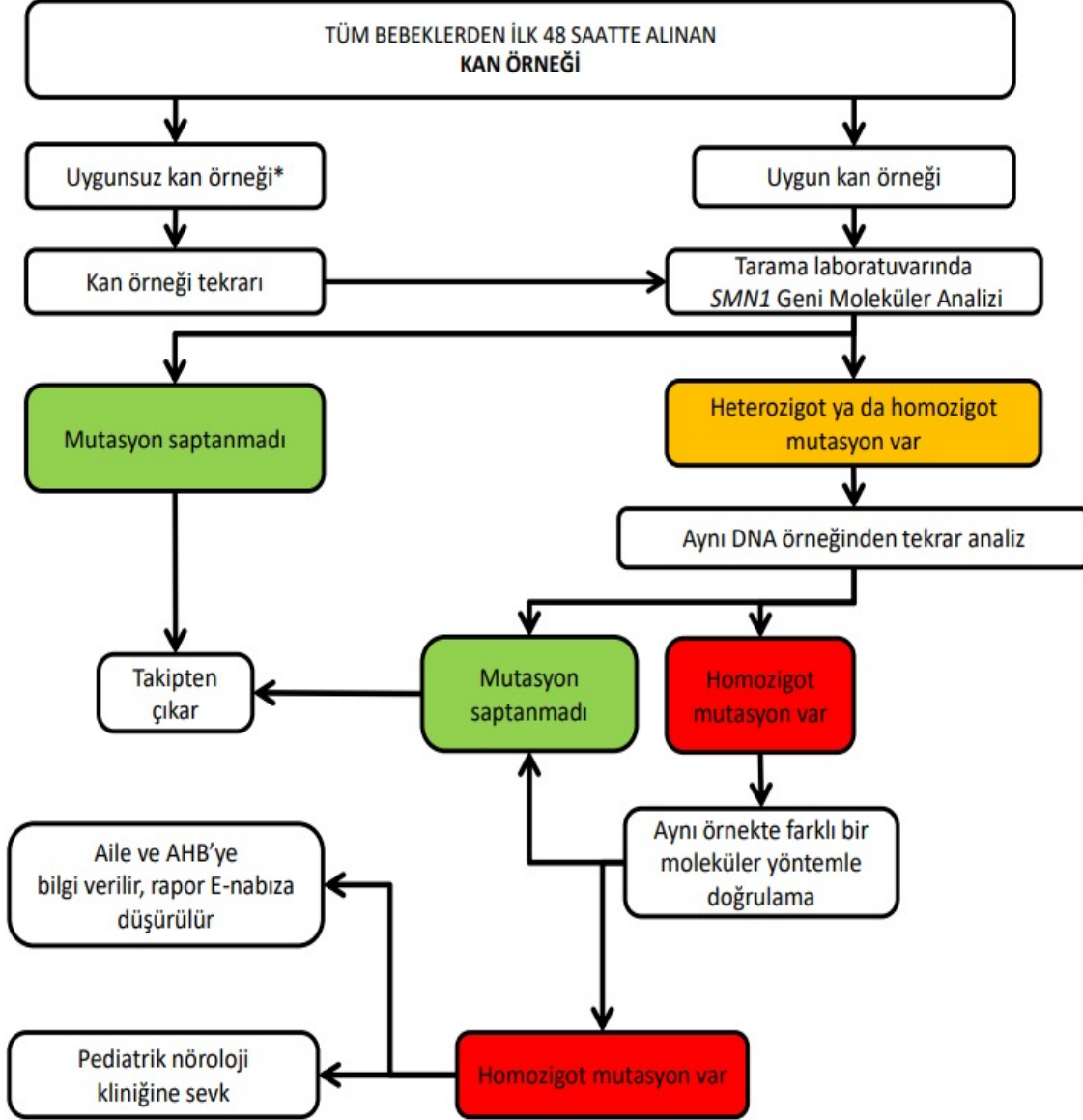
11S: 11-Deoksikortizol

AS: Androstenedion

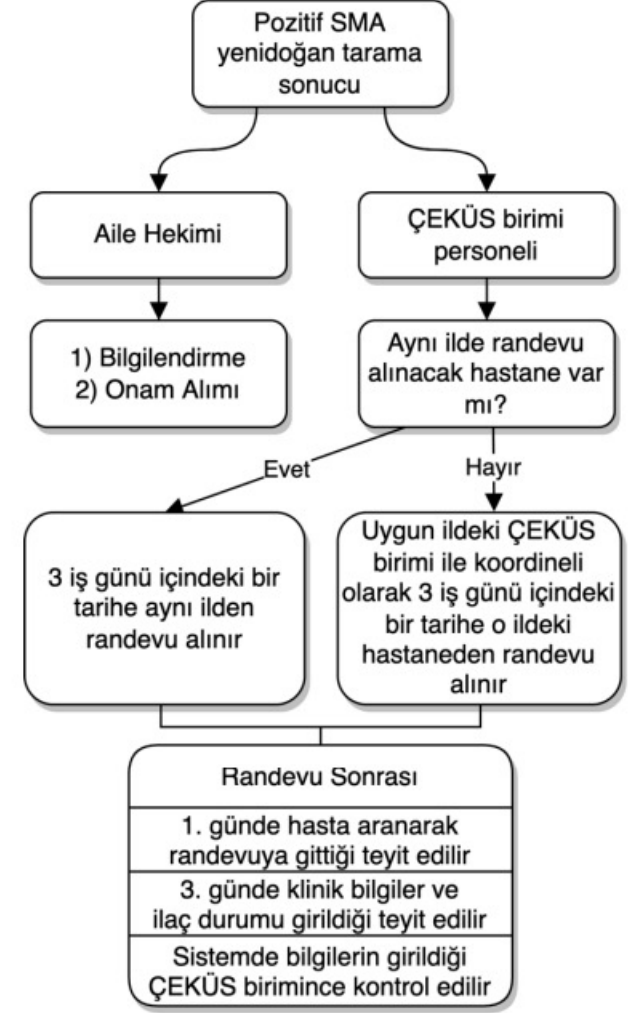
# SPİNAL MUSCULER ATROFİ(SMA)

- Spinal musküler atrofi (SMA), sıklıkla otozomal resesif geçişli kalıtsal bir nöromusküler hastalık olup survival motor nöron (SMN) genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır.
- Ülkemizde SMA taşıyıcılığı, 1/40-60 oranında tahmin edilmektedir.
- En belirgin bulgu hipotonidir.
- SMA hastalığında tedavi seçenekleri günümüzde oldukça artmıştır. Fakat bu tedavi seçeneklerinin maliyeti çok yüksektir.

## SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) AKIŞ ŞEMASI



## SMA POZİTİF TARAMA SONUCU İDARİ AKIŞ ŞEMASI



# YENİDOĞAN İŞİTME TARAMASI PROGRAMI

- İşitme kaybı, 1000 canlı doğumda 1-3 insidansla en yaygın görülen doğumsal defektir.
- İşitme kaybı saptanan çocuklardan işitme desteği alabileceklerin belirlenmesi ve altı aydan önce gerekli müdahalelerin yapılması ile bu çocukların üç yaşında uygulanan dil gelişimi testlerinde normal sınırlarda sonuç aldığı gösterilmiştir.

# YENİDOĞAN İŞİTME TARAMASI PROGRAMI

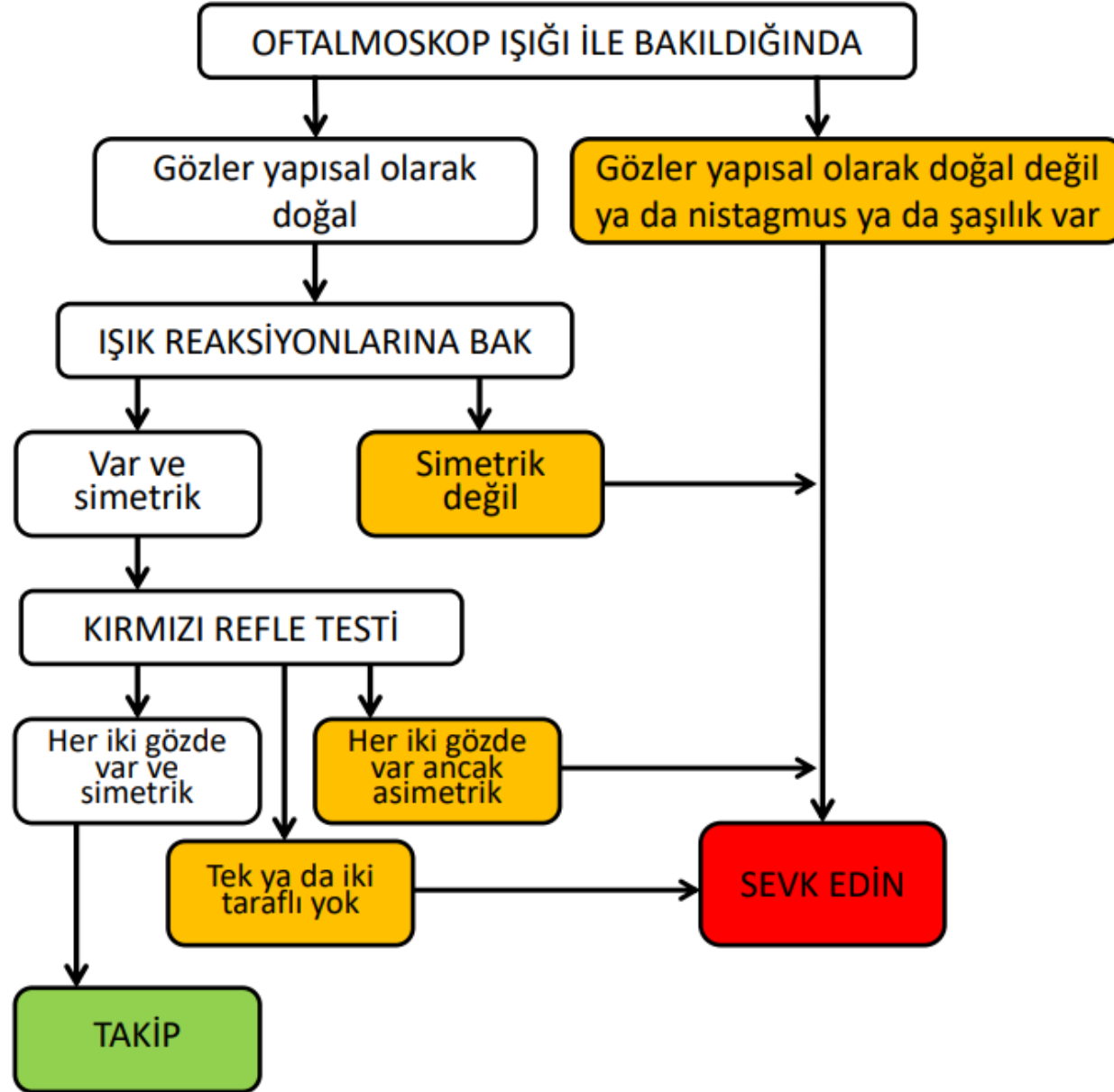
- Tüm bebeklere doğumdan sonra 72 saat içinde ilk işitme tarama testi (Otoakustik Emisyon (OAE) veya İşitsel Beyin Sapı Cevabı (ABR)) yapılır, ideali bebek doğduktan 12 saat sonra testin uygulanmasıdır.
- Program kapsamında bebeklerin
  - tarama testlerinin tümü ilk 1 ayda,
  - tanı testleri ilk 3 ayda tamamlanmalı ve
  - 6. aya kadar da gerekli cihaz temini ve rehabilitasyonun sağlanması hedeflenmektedir.



# YENİDOĞAN GÖRME TARAMASI

- Görme taraması ile amaçlanan, görmenin normal gelişimini engelleyecek risk etmenlerini saptamak ve yetersiz görmesi olan olguları erken dönemde tanımaktır.
- Bebeklerin; şaşılık, ambliyopi, kırma kusuru, katarakt, glokom, retinoblastom ve prematür retinopatisi açısından değerlendirilmesi gerekmektedir.
- Retinoblastomlar kolay tanınabilecek ve önlenebilecek mortalite nedeni iken konjenital katarakt da yine kolay tanınabilecek ve önlenebilecek körlükle sonuçlanabilen bir durumdur.

### 0-3 ay bebekler için göz muayenesi akış şeması

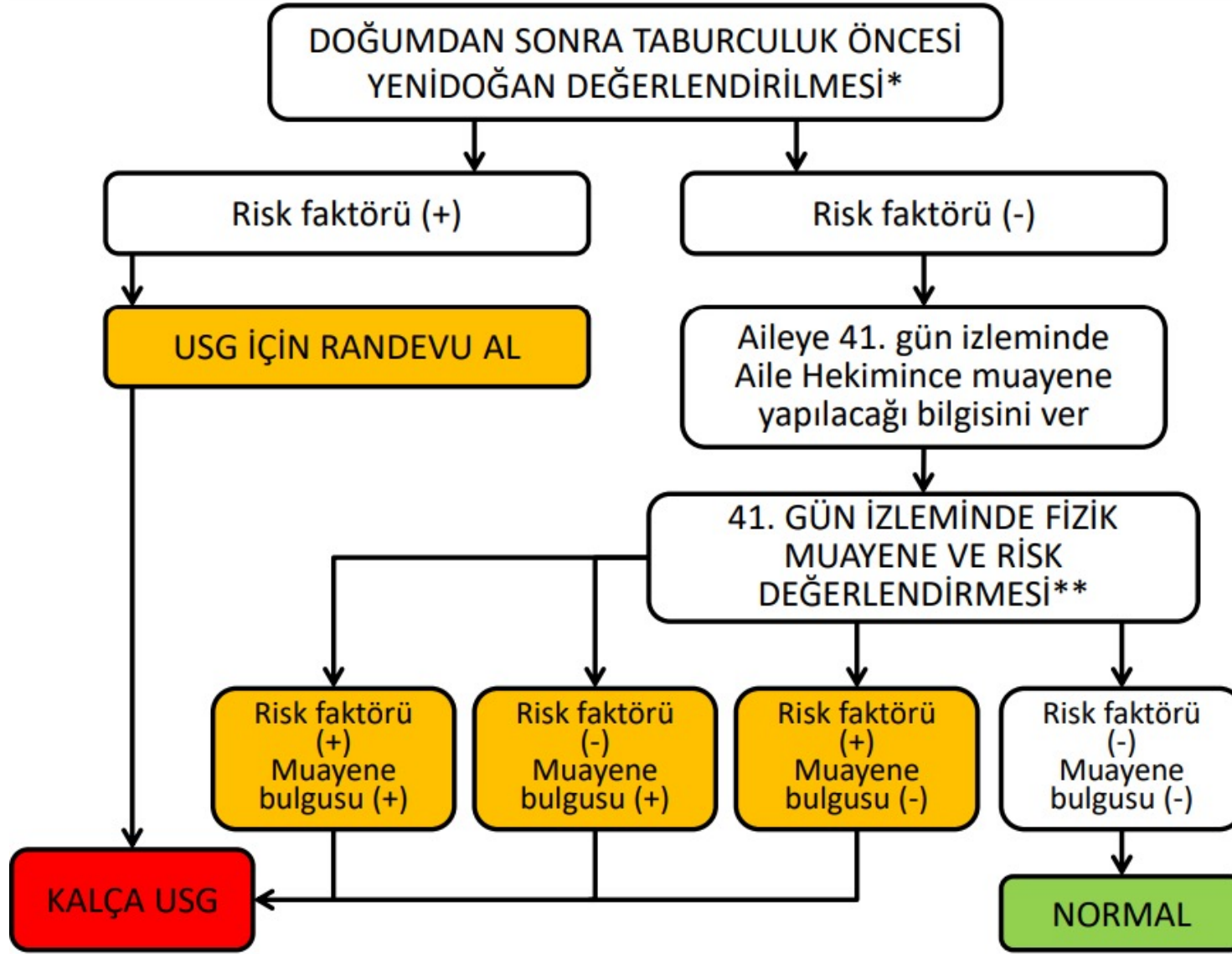


# GELİŞİMSEL KALÇA DİSPLAZİSİ TARAMASI

- Gelişimsel Kalça Displazisi (GKD) kalça ekleminin stabil olmayışından, tam çıkığa kadar çok farklı şekillerde karşılaşılabilen bir ortopedik sorundur.
- Türkiye'deki görülme sıklığının 1000 canlı doğumda yaklaşık 5 ile 15 arasında olduğu öngörülmektedir.
- Bu da ülkemizde her yıl tedavi edilmediği takdirde sakat kalma olasılığı olan yaklaşık 14-18 bin yenidoğan ile karşılaşıldığı anlamına gelmektedir.

# GELİŞİMSEL KALÇA DİSPLAZİSİ TARAMASI

- Programın temel amacı; yenidoğan döneminde (3-4 hafta) tüm bebeklerin kalça çıkığı açısından muayenelerinin yapılması, pozitif muayene bulgusu ya da risk faktörlerinden herhangi birinin varlığı durumunda ileri tetkik ve muayene için ortopedi kliniğine sevk edilmesidir.
- Bu grubun hayatlarının ilk 3-6 haftasında GKD açısından **kalça USG** ile değerlendirilmesi, tedavi gerektiren olgularda erken ve uygun tedavilerinin başlatılması, kalça çıkığı için yapılacak cerrahi tedavi sayısı ve muhtemel komplikasyonların en aza indirilmesidir.



\*Doğum sonrası taburculuk öncesi hastanede yapılacaktır

\*\*Aile hekimince yapılacaktır

# Kaynaklar

- Klinik Tıp Pediatri Dergisi Cilt: 11 Sayı: 4 Temmuz - Ağustos 2019 syf:193-199
- [https://hsgm.saglik.gov.tr/tarama programları](https://hsgm.saglik.gov.tr/tarama_programlari)
- <http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr/daire-faaliyetleri/taramalar/758-yenido%C4%9Fan-tarama-program%C4%B1.html>
- Dijk FN, McKay K, Barzi F, et al. Improved survival in cystic fibrosis patients diagnosed by newborn screening compared to a historical cohort from the same centre. Arch Dis Child 2011; 96:1118.
- . Sims EJ, Clark A, McCormick J, et al. Cystic fibrosis diagnosed after 2 months of age leads to worse outcomes and requires more therapy. Pediatrics 2007; 119:19.
- *Erdal KURNAZ<sup>a</sup>, Tülay GÜRAN<sup>b</sup>*  
*<sup>a</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Ankara, Türkiye*
- Güngör O, Ergin H. Spinal kaslar atrofi. Ergin H, editör. Yenidoğan Taramaları. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2022. p.43- 9.
- Kurnaz E, Güran T. Yenidoğanda konjenital adrenal hiperplazi taraması. Yüksel B, editör. Çocukluk Çağı Adrenal Hastalıkları. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2022. p.32-5.