



YENİDOĞANLARDA ENDER GÖRÜLEN DOĞUŞTAN GELEN HASTALIKLARIN TARAMASI

(VasSeu - laboratuvar araştırması)

Doğuştan gelen ender görülen metabolizma hastalıklarının taraması yenidoğan bütün bebeklere tavsiye edilir (Finlandiya Sosyal İşler ve Sağlık Bakanlığı 7.4.2014). Tahminen ikibinde bir bebekte taramayla bulunabilecek bir hastalık olduğu ve bulunan bu hastalığın meydana getirdiği kalıcı hasarların yeterince erken başlatılan tedaviyle önlenebileceğidir. Tarama araştırması yapılmadan bu gibi hastalıkların erken tanısının yapılması genelde imkansızdır. Birçok batı ülkesinde benzeri yenidoğanlarda yapılan taramaya yıllarca önce başlanmıştır.

Ciddi doğuştan gelen metabolizma hastalıklarını taşıyan çocuklar yeni doğduklarında tamamen sağlıklı görünebilirler. Hastalığın bulunup gerekli tedavinin erkenden başlatılması için, bu gibi ender görülen hastalıkların ilk belirtileri tarama araştırmasıyla aranır. Sadece yeterince erken başlatılmış tedavi çocuğun kalıcı şekilde özürlü olmasını ve hatta ölümünü engelleyebilir.

Tarama çok basittir: **bebek 2-5 günlükken topuğuna iğne vurularak emici filtre kağıdına alınacak birkaç kan damlasıyla** yapılır. Eğer tarama sonucu anormal ise, hastaneden aile ile derhal iletişime geçilecektir. Bebekten ileri aydınlatma araştırmaları için yeniden kan örnekleri alınacaktır ve doktor çocuğun sağlık durumunu kontrol edecektir. Birçok bu durumdaki çocuklarında yapılan ileri araştırmalarda sağlıklı oldukları kanıtlanır. Eğer tarama sonucu normal ise iletişime geçilmez.

Yenidoğanların taraması belirli tedavisi mümkün olan doğuştan gelen hastalıkların hasarlarını önlemeye yardımcı olur. Bu hastalıklardan birini taşıyan ve ender rastlanılan bebeklerde, tarama ve erken teşhisin konulması yaşamlarını bütünüyle kurtarabilir.

İlişikte taranan hastalıklar hakkında detaylı bilgiler vardır. Ayrıca daha fazla bilgi için www.saske.fi adresine bakınız.



ÖNEMLİ!

Yenidoğanlarda tarama (VasSeu) kan örneği doğum bölümünde bebek 2-5 günlükken alınacaktır. Eğer bebek 2 gününü doldurmadan (48 saat) önce taburcu olmuşsanız kan örnek alım işlemi laboratuvarda gerçekleştirilecektir. Tarama ile ilgili daha fazla talimatları (bilgileri) gerek duyduğunuzda doğum hastanesinin çocuk doktorlarından edinebilirsiniz.



Taranan hastalıklar hakkında bilgiler:

Doğuştan gelen tiroid bezi (kalkan bezi) yetersizliği yani hipotiroidi tiroid bezi hormonunun eksikliğinden kaynaklanmaktadır. Tiroid bezi hormonu büyüme ve beyin gelişimi için vazgeçilmez derecede önemlidir. İnsan yaşamının ilk yıllarında bu hormonun eksikliği ağır gelişim bozukluğuna ve zihinsel özürüllüğe yol açar. Eğer bu hormon eksikliği, bebek yaşamının ilk haftalarında erken teşhis konulup ve tiroid bezi hormon ilacıyla tedavi edilirse, çocuk normal şekilde büyür ve gelişir. Finlandiya'da doğuştan gelen hipotiroidin yenidoğanlarda görülme sıklığı tahminen 2000'de 1 – 3000'de 1'dir. Bu hastalık nadiren kalıtsaldır.

Doğuştan gelen böbreküstü bezlerinin (adrenal bezler) aşırı büyümesi yani konjenital adrenal hiperplazi (CAH) böbreküstü bezi kabuğunun steroid hormonlarının üretim bozukluğundan kaynaklanmaktadır. Bu hormonlar vücutta yaşamsal önem taşıyan, örneğin şeker, tuz ve sıvı dengeleme işlemlerini düzenlerler. Ağır hastalık durumunda tedavisi yapılmayan çocuk, tuz ve sıvı dengesinin ciddi şekilde bozulmasıyla ölebilir. Bu hastalık ayrıca erkeklik hormonlarının salgılanmasını artırır. Doğuştan gelen böbreküstü bezlerinin aşırı büyümesinin yenidoğanlarda görülme sıklığı tahminen 10000'de 1 – 20000'de 1'dir. CAH hastalığı hormon eksikliğini telafi eden ilaçlarla tedavi edilir.

Taramada ayrıca bir grup **ender görülen amino ve yağ asitleri metabolizması hastalıkları ve organik asitlerin birikimine neden olan hastalıklar aranmaktadır** (örneğin PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD veya tirozin). Bu hastalıkların Finlandiya'daki genelliğine (sıklığına) dair elde kesin bilgiler yoktur, ama yapılan tahmine göre, ülkemizde hemen her yıl bu hastalık grubuna bağlı hastalıklardan birini taşıyan on kadar çocuğun dünyaya geldiğidir. Bu hastalıklar özel diyetle ve besleyici hazır besinlerin yardımıyla tedavi edilir.

Taranan birçok hastalık resesif (çekingen) biçimde kalıtım yoluyla geçer. Böylece kalıtım etkeni olan gen dönüşümü yani gen mutasyonu sağlıklı taşıyıcılar aracılığıyla kuşaktan kuşağa geçer ve hastalık, sadece taşıyıcı olan iki kişi çocuk sahibi olduğunda, ve ikisinde gen mutasyonunu çocuğa geçirdiği durumda ortaya çıkar. Gen mutasyonunu taşıyan bir çiftin, her gebelikte % 25 oranında çocuğun hastalıklı doğması riski vardır.

Taranan hastalıklar genelde ciddi metabolizma bozukluklarına yol açarlar. Enerji üretimi bozulabilir veya vücutta zehirli maddeler birikebilir. Belirtiler örneğin, kusma, büyüme ve gelişme geriliği, zihinsel özürüllük veya hatta ölüm olabilir. Yapılan tahminlere göre, % 5 oranındaki (SIDS, cot death, sebebi bilinmeyen) ani bebek ölümlerinin doğuştan gelen metabolizma hastalıklarından kaynaklandığıdır. Taranan birçok hastalığın (iyi sonuç veren) etkin tedavisi vardır. Hastalığın seyri ve iyileşme olanağı temel olarak, tedavinin başlanmasından önce hasarların ne kadar çok meydana geldiğine bağlıdır.