

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
Aile Hekimliği Anabilim Dalı

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ VE
HAFSA SULTAN HASTANESİ SAĞLIK ÇALIŞANLARI VE
İDARİ PERSONELİNİN NEONATAL TARAMA PROGRAMLARI
İLE İLGİLİ BİLGİ DÜZEYLERİNİN ARAŞTIRILMASI

UZMANLIK TEZİ
Dr. Fatma AY

Tez Danışmanı
Yrd. Doç. Dr. Fatih ÖZCAN

Manisa, 2017

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
Aile Hekimliği Anabilim Dalı

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ VE
HAFSA SULTAN HASTANESİ SAĞLIK ÇALIŞANLARI VE
İDARİ PERSONELİNİN NEONATAL TARAMA PROGRAMLARI
İLE İLGİLİ BİLGİ DÜZEYLERİNİN ARAŞTIRILMASI

UZMANLIK TEZİ
Dr. Fatma AY

Tez Danışmanı
Yrd. Doç. Dr. Fatih ÖZCAN

Manisa, 2017

ÖNSÖZ

Uzmanlık eğitimim süresince bilgi ve tecrübelerinden istifade ettiğim, karşılaştığım her türlü güçlükte desteğini esirgemeyen, tezimin gerçekleşmesinde deneyimleri, bilimsel duruşu ve bakış açısıyla bana esin kaynağı olan değerli hocam ve tez danışmanım, Aile Hekimliği Anabilim Dalı Başkanımız Sayın Yrd. Doç. Dr. Fatih ÖZCAN'a;

Tez süresince, bilgi ve deneyimleri ile bu zorlu süreci tamamlamamda büyük katkısı olan değerli hocam Halk Sağlığı Öğretim Üyesi Sayın Doç. Dr. Beyhan CENGİZ ÖZYURT'a; tecrübeleriyle tez süresince desteğini esirgemeyen uzmanımız Dr. Hüseyin ELBİ'ye;

Kliniklerinde çalışmaktan mutluluk duyduğum, rotasyonlarım sırasında bilgi ve tecrübelerinden faydalandığım, tüm hocalarıma ve değerli asistan arkadaşlarıma;

Anket çalışmamda katılarak bana destek olan kurumumuz tüm sağlık çalışanları ve idari personeline;

Bu günlere gelmemde en büyük katkısı olan, karşılaştığım tüm zorluklarda yanımda yer alarak beni her açıdan destekleyen, sonsuz özveri ve fedakarlık gösteren, hayatımın her basamağında desteklerini ve sevgilerini hissettiğim canım annem, babam ve ağabeyime;

Tüm içtenliğimle ayrı ayrı teşekkür ederim.

Dr. Fatma AY
Manisa, 2017

İÇİNDEKİLER

ŞEKİL DİZİNİ.....	VII
TABLO DİZİNİ.....	VIII
KISALTMALAR.....	X
I. GİRİŞ VE AMAÇ.....	1
II. GENEL BİLGİLER.....	5
2.1 FENİLKETONÜRİ.....	5
2.1.1 Fenilketonürinin Tanımı, Biyokimyasal Mekanizması ve Tarihçesi..	5
2.1.2 Fenilketonürinin Görülme Sıklığı ve Genetiği.....	6
2.1.3 Fenilketonürinin Sınıflandırılması.....	7
2.1.3.1 Klasik fenilketonüri.....	7
2.1.3.2 Orta derecede (moderate) fenilketonüri.....	7
2.1.3.3 Hafif derecede (mild) fenilketonüri.....	7
2.1.3.4 Hafif derecede (mild) hiperfenilalaninemi (FKÜ olmayan HFA)..	7
2.1.3.5 BH4 metabolizması bozukluğuna bağlı hiperfenilalaninemi.....	7
2.1.4 Fenilketonürinin Klinik Bulguları.....	8
2.1.5 Tedavisi.....	9
2.2 KONJENİTAL HİPOTİROİDİ.....	10
2.2.1 Yenidoğan Taraması.....	10
2.2.1.1 Tsh Taraması.....	12
2.2.1.2 T 4 Taraması.....	12
2.2.1.3 Tsh Ve T4 Taraması.....	13
2.2.2 Tanı.....	13
2.2.3 Konjenital Hipotiroidinin Klinik Bulguları.....	14
2.2.4 Görüntüleme.....	16
2.2.5 Tedavi Ve Takip.....	16
2.3 BİYOTİDİNAZ EKSİKLİĞİ.....	17
2.3.1 Tanımı.....	17

2.3.2 Genetiği.....	17
2.3.3 Tanı.....	18
2.3.4 Klinik bulguları.....	18
2.3.5 Tedavi.....	19
2.4 KİSTİK FİBROZİS.....	20
2.4.1 Tanım.....	20
2.4.2 Epidemiyoloji ve etiyoloji.....	21
2.4.3 Klinik.....	21
2.4.4 Kistik fibrozis tarama programı.....	21
2.4.5 Takip.....	22
2.5 GELİŞİMSEL KALÇA DİSPLAZİSİ.....	23
2.5.1 Tanım.....	23
2.5.2 Epidemiyoloji.....	23
2.5.3 Sınıflandırma.....	24
2.5.3.1 Teratolojik (atipik) kalça çıkığı.....	24
2.5.3.2 Tipik kalça çıkığı.....	24
2.5.3.2.1 Dislokasyon (tam çıkık).....	24
2.5.3.2.2 Subluksasyon (yarı çıkık).....	24
2.5.3.2.3 Disloke edilebilir kalça.....	24
2.5.4 Etiyoloji.....	24
2.5.5 Tanı.....	24
2.5.5.1 Ortoloni testi.....	25
2.5.5.2 Barlow testi.....	25
2.5.6 Tanı yöntemleri.....	25
2.5.6.1 Öykü ve fizik muayene.....	25
2.5.6.2 Radyoloji.....	26
2.5.6.2.1 Direkt grafi.....	26
2.5.6.2.2 Ultrasonografi.....	26
2.5.6.2.3 Bilgisayarlı tomografi.....	26
2.5.6.2.4 Manyetik rezonans.....	26
2.5.7 Gelişimsel kalça displazisi taraması.....	26
2.5.8 Tedavi.....	27
2.5.8.1 Yenidoğanda tedavi.....	27

2.5.8.2 1-6 ay arasında tedavi.....	28
2.5.8.3 6 ay-2 yaş arasında tedavi.....	28
2.6 YENİDOĞAN İŞİTME TARAMA PROGRAMI.....	28
2.6.1 Ulusal işitme tarama programı.....	29
2.6.2 İşitme kaybı risk faktörleri.....	30
2.7 GÖRME TARAMASI.....	31
2.7.1 Tarama Metodları.....	32
2.7.1.1 Göz muayenesi.....	32
2.7.1.2 Kırmızı Refle Testi.....	32
2.7.1.3 Lea Sembol testi.....	32
2.7.2 Riskli gruplar ve sevk kriterleri.....	33
III. GEREÇ VE YÖNTEM.....	36
IV. BULGULAR.....	38
V. TARTIŞMA.....	62
5.1 Çalışmaya katılanların sosyodemografik özelliklerinin dağılımı.....	62
5.2 Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve cinsiyete göre dağılımı.....	64
5.3 Çalışmaya katılanların mesleğine göre yenidoğan tarama testlerinden haberdar olma durumu.....	64
5.4 Çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu	66
5.5 Çocuğu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu	67
5.6 Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olma durumu.....	67
5.7 Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu.....	68
5.8 Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yönteminin bilinme durumu.....	69
5.9 Meslek gruplarına göre İşitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu.....	70

5.10 Meslek gruplarına göre bebeklerin Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde en uygun zaman diliminin bilinme durumu	71
5.11 Meslek gruplarına göre Yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu	72
5.12 Yenidoğan tarama programlarının yapılma nedeninin bilinme durumu.	72
5.13 Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için neler yapılabileceği hakkında bilgi sahibi olma durumu	74
5.14 Yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu.....	77
VI. SONUÇ VE ÖNERİLER.....	79
VII. ÖZET.....	80
VIII. ABSTRACT.....	82
IX. KAYNAKLAR.....	84
X. EKLER.....	96
EK 1. Etik Kurul Raporu.....	96
Ek 2. Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi Başhekimliğinin İzni.....	97
Ek 3. Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanlığının İzni.....	98
Ek 4. Anket Formu.....	99

ŞEKİL DİZİNİ

Şekil 1. Fenilalaninin tirozine dönüştüğü metabolik yol	5
Şekil 2. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı Fenilketonüri taraması için izlediği güncel akış çizelgesi	8
Şekil 3. FKÜ için farklı organlara yönelik mevcut tedavi stratejileri.....	9
Şekil 4. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı TSH taraması için izlediği güncel akış çizelgesi.....	15
Şekil 5. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı biotidinaz eksikliği taraması için izlediği güncel akış çizelgesi	20
Şekil 6. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı kistik fibrozis taraması için izlediği güncel akış çizelgesi	22
Şekil 7. 0-3 ay bebekler için göz muayenesi akış şeması.....	34
Şekil 8. 36-42 ay çocuklar için görme muayenesi akış şeması	35

TABLO DİZİNİ

Tablo 2.1. Konjenital hipotiroidilerin nedensel sınıflaması	12
Tablo 4.1. Çalışmaya katılanların sosyodemografik özelliklerinin dağılımı....	39
Tablo 4.2. Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve süresine göre dağılımı...	40
Tablo 4.3. Çalışmaya katılanların mesleklerine göre sayılarının dağılımı.....	41
Tablo 4.4. Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve daha önce çalıştığı kuruma göre dağılımı.....	42
Tablo 4.5. Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve cinsiyete göre dağılımı...	43
Tablo 4.6. Çalışmaya katılanların mesleğine göre yenidoğan tarama testlerinden haberdar olma durumu	44
Tablo 4.7. Çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu.....	46
Tablo 4.8 . Çocuğu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu	48
Tablo 4.9. Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olma durumu.....	50
Tablo 4.10. Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu.....	52
Tablo 4.11. Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yönteminin bilinme durumu	53
Tablo 4.12. Meslek gruplarına göre İşitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu	54
Tablo 4.13. Meslek gruplarına göre bebeklerin Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde en uygun zaman diliminin bilinme durumu.....	55

Tablo 4.14. Meslek gruplarına göre Yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu	56
Tablo 4.15. Yenidoğan tarama programlarının yapılma nedeninin bilinme durumu.....	57
Tablo 4.16. Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için neler yapılabileceği hakkında bilgi sahibi olma durumu.....	58
Tablo 4.17. Yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu.....	60



KISALTMALAR

FKÜ	: Fenilketonüri
YİTP	: Yenidoğan işitme tarama programı
NTP	: Neonatal tarama programı
GKD	: Gelişimsel kalça displazisi
T4	: Tiroksin
TSH	: Tiroid stimölan hormon
LT4	: Levotiroksin
ST4	: Serbest tiroksin
FAH	: Fenilalanin hidroksilaz
BH2	: Dihidrobiopterin
BH4	: Tetrahidrobiopterin
HFA	: Hiperfenilalaninemi
FAL	: Fenilalanin amino liyaz
NAT1	: Nötral aminoasit taşıyıcı-1
BNAA	: Büyük nötral aminoasit
KBB	: Kan beyin bariyeri
FA	: Fenilalanin
KH	: Konjenital hipotiroidi
BE	: Biotinidaz eksikliği
KF	: Kistik fibrozis
IRT	: İmmun reaktif tripsinojen
dB	: Desibel
OAE	: Otoakustik emisyon
DPOAE	: Bozulmuş otoakustik emisyon
TEOAE	: Geçici otoakustik emisyon
ABR	: İşitsel beyin sapı yanıtı
YYBÜ	: Yenidoğan yoğun bakım ünitesi
ECMO	: Ekstrakorporal membran oksijenizasyonu

ASM

: Aile saėlıėı merkezi

ASE

: Aile saėlıėı elemanı



I. GİRİŞ VE AMAÇ

Yenidoğan taraması; bebeklerin tedavi edilebilir genetik, endokrinolojik, metabolik, ve hematolojik hastalıklar açısından test edilerek bu hastalıkların erken saptanmasını, böylece gelişebilecek mortalite ve morbiditenin önlenmesini sağlayan önemli bir halk sağlığı programıdır (1). Bu hastalıkların çoğu yaşamın ilk iki haftası içinde ortaya çıkar ve erken tanınıp tedavi başlanmadığı takdirde metabolik asidoz, nöbet, koma, nörolojik bozukluk hatta ölüme yol açar. Ancak yaşamın ilk iki haftası içinde tarama programları ile erken tanınıp diyet, hormon ve diğer medikal tedaviler başlandığında bu çocuklar daha iyi bir yaşam kalitesine sahip olurlar (2).

Metabolizma hastalıkları tek başına ele alındıklarında oldukça nadir görülen hastalıklar olmakla birlikte kümülatif anlamda düşünüldüklerinde canlı doğumların yaklaşık 1:3000 – 4000'nini etkilemektedirler (3- 5). Özellikle hastalıkların genetik olarak taşındıkları göz önüne alındığında akraba evliliklerinin dünya ortalamasının çok üzerinde gerçekleştiği (en düşük oran % 12,8 ile Batı Anadolu'da, en yüksek oran ise % 35 ile Güneydoğu Anadolu'dadır, Türkiye genel ortalaması % 21 olup bu evliliklerin %70'i 1. derece kuzen evliliğidir), perinatal merkez kavramının yerleşmediği, antenatal bakımın ve genetik danışmanlığın farkındalığının ve öneminin sağlık politikalarını belirleyen kanun koyucularca hatta sağlık çalışanlarınca hassasiyetle dikkate alınmadığı ülkemizde "metabolik hastalıkların tarama programları "sadece yaşamayı değil kaliteli yaşamayı hedefleyenler için büyük önem taşımaktadır (6,7).

Dünya Sağlık Örgütü Wilson-Jungner kriterlerine göre programına alınacak hastalıklar şu özelliklere sahip olmalıdır: 1. Toplumda hastalık sıklığı yüksek önemli bir sağlık problemi olmalıdır(1:20.000 'den daha sık); 2.

Patolojik durumun doğal seyri yeterince anlaşılmalıdır; 3. Erken aşamalarında tanınabilir olmalıdır; 4. Uygun bir test prosedürü olmalıdır; 5. Test toplumun tüm popülasyonunu kapsamalıdır; 6. Testin tekrarlanacak aralıkları net bir şekilde tespit edilmelidir; 7. Etkin bir tedavisi olmalıdır; 8. Kesin tanı imkanı olmalıdır; 9. Hangi hastalığın tedavi edileceğine yönelik mutabakata varılmış olmalıdır; 10. Test maliyet-yarar oranı ekonomik olarak dengeli olmalıdır (8).

Yenidoğan taramalarının ilk örneğini fenilketonüri (FKÜ) oluşturmaktadır. FKÜ hastalığını yaklaşık 80 yıl önce Norveç'te ilk kez Folling tanımlamıştır. Bickel (9) tarafından 1954 yılında FKÜ'lü hastaların diyetle tedavisi gündeme gelmiş, Centerwall tarafından 1957 yılında idrarda ferrik klorür testi ile yenidoğan taraması başlatılmıştır. Ancak bu testin güvenilir sonuç verebilmesi için bebeğin 6-8 haftalık olması gerekmekte olup, bu dönemde beyin hasarı başlamış oluyordu. Mental retarde bir oğlu ve FKÜ'lü bir yeğeni olan Guthrie tarafından 1961 yılında halen kullanımda olan bakteriyel inhibisyon yöntemi ve kanın toplandığı filtre kağıdı geliştirilmiş, 1963 yılında da Massachusetts'de ilk tarama programı başlatılmıştır (10). Taranan hastalıklar 1970'ler ve 1980'lerde yavaşça genişlemeye başlamış, 1990'larda ise özellikle tek örnekten pek çok hastalığın biyokimyasal olarak taranmasını sağlayan yan ardışık kütle spektrometrisi'nin kullanıma girmesiyle taranan hastalık sayısı da hızla artmıştır (11,12). Günümüzde bu yöntemle 50'nin üzerinde hastalık taranabilmektedir (11-13).

Fenilketonüri, biotidinaz eksikliği ve hipotiroidi, hemen her ülkede yenidoğanların istisnasız olarak taranma gerekliliği kabul edilmiş üç hastalıktır . Bu tarama programı çok sayıda ülkede devlet sorumluluğunda yürütülmektedir (14). Ülkemizde ise yenidoğan taraması ilk kez 1983 yılında Hacettepe Üniversitesi tarafından TÜBİTAK destekli FKÜ insidansını belirlemeye yönelik bir proje kapsamında başlamış ve 1990 yılında da sadece il merkezlerinin tarandığı program 1994 yılında ulusal tarama programına dönüştürülmüştür. Türkiye genelinde 25 Aralık 2006 tarihinde başlatılan Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ile tüm yenidoğanların konjenital hipotiroidi (KH) ve FKÜ yönünden taranması başlatılmış, 2009

Ekim ayında biyotidinaz eksikliği tarama programına eklenmiş (15), 2015 Ocak ayında da Kistik Fibrozis hastalığı tarama programına eklenmiştir (16).

Ülkemizde yenidoğan döneminde yapılan taramalar; Yenidoğan Tarama Programı (NTP), Yenidoğan İşitme Taraması Programı (YİTP), Gelişimsel Kalça Displazisi (GKD) Tarama Programı, Görme Taraması Programıdır.

Yenidoğan taraması için kan örneği ideal olarak doğumdan sonraki 3-5'inci günlerde alınmalıdır. Fenilketonüri taraması için bebeğin en az 48 saat beslenmiş olması gerekir. Ancak, mümkün olduğunca çok sayıda bebeğe ulaşabilmek için sağlık kurumlarında doğan bebeklerin sağlık kurumunu terk ettiği son anda kan örneği alınmaya çalışılmalı, yeterince beslenmeden kan örneği alınmışsa aileye ilk hafta içinde en yakın sağlık merkezine başvurarak yeni kan örneği aldırması gerektiği söylenmelidir.

Bebeğe kan değişimi yapılacaksa, değişim yapılmadan önce veya yapıldıktan sonra 48-72 saat beslenmeyi takiben kan alınmalı ve bu durum filtre kağıdı ile birlikte olan bilgi formunda belirtilmelidir. Yoğun bakımda bulunan ve parenteral beslenen bebekler için oral beslenmeye geçtikten 48-72 saat sonra kanı alınarak gönderilmelidir. Bebeğin iki ayağı da alçıda ise ve topuk kanı örneği alınamıyorsa venöz kan bilgi dahilinde alınabilir. Ancak tutanak tutularak ve numune kağıdı üzerinde de belirtilerek laboratuara gönderilmelidir. Kistik fibrozis (KF) hastalığı taramasında, tarama sonucunu etkilediğinden mekonyum ileusu tespit edilmiş bebeklerde durum numune kağıdına not alınarak eklenmeli, ayrı bir zarf içinde laboratuvara gönderilmelidir. Antibiyotik alımının ve prematüritenin çalışmalara herhangi bir etkisi yoktur. Çalışmaları etkileyebilecek tek şey bebeğin oral alımının olmamasıdır. Yaşamın ilk altı ayında saptanan ve daha önce kan örneği alınmamış her bebekten kan örneği alınmalı ve sisteme kaydı yapılmalıdır. Bu kan örneği Fenilketonüri ve biotidinaz için tarama laboratuvarında çalışılacak ve sonuç yayınlanacaktır. Konjenital hipotiroidi için 1 ayını geçen bebeklerde ilde T4-TSH bakılması ve sisteme girilmesi zorunludur. Biotidinaz enzim eksikliği taramasında beslenmenin bir etkisi olmadığı için her bebekten tek numune taranmaktadır. Şüpheli bir durum söz konusu ise ikinci numunesi taranmaktadır (48 saatlik numune ise mükerrer numunesi, yeni ise tekrar

numunesi). İki kez şüpheli sonucu olan bebekler sevk edilmektedir. 48 saatlik numunesi gönderilen bebeklerin takibi yapılmalı ve en geç 7 gün içinde mükerrer kan örneği gönderilmelidir. Bebeklerden bir kez mükerrer kan örneği alınmalıdır. Tekrar numune istenen bebeklerin takibi yapılmalı ve en geç 7 gün içinde tekrar kan örneği gönderilmelidir. Tekrar numunenin mutlaka gönderilmesi gerekmektedir. Tekrar numunesi gönderilmeyip hasta çıkan bebeklerde hukuki sorumluluk Halk Sağlığı Müdürlüğüne aittir (16).

Yenidoğan taramasıyla belirlenen hastalarda yaşamın ilk yirmi günü içinde tedavi başlanması amaçlanmaktadır. Bu nedenle yenidoğanlardan alınan örnekler tarama merkezine bekletilmeden gönderilmelidir.

Tarama testleri tanısal testler değildir. Bu nedenle tarama sonrasında anormal bir sonuç elde edildiğinde mutlaka tanısal testler uygulanmalıdır. Ayrıca yanlış negatif sonuçların olabileceği de göz önüne alındığında, normal bir tarama testi sonucunun hastalığı kesin olarak dışlayamadığı da unutulmamalıdır (17).

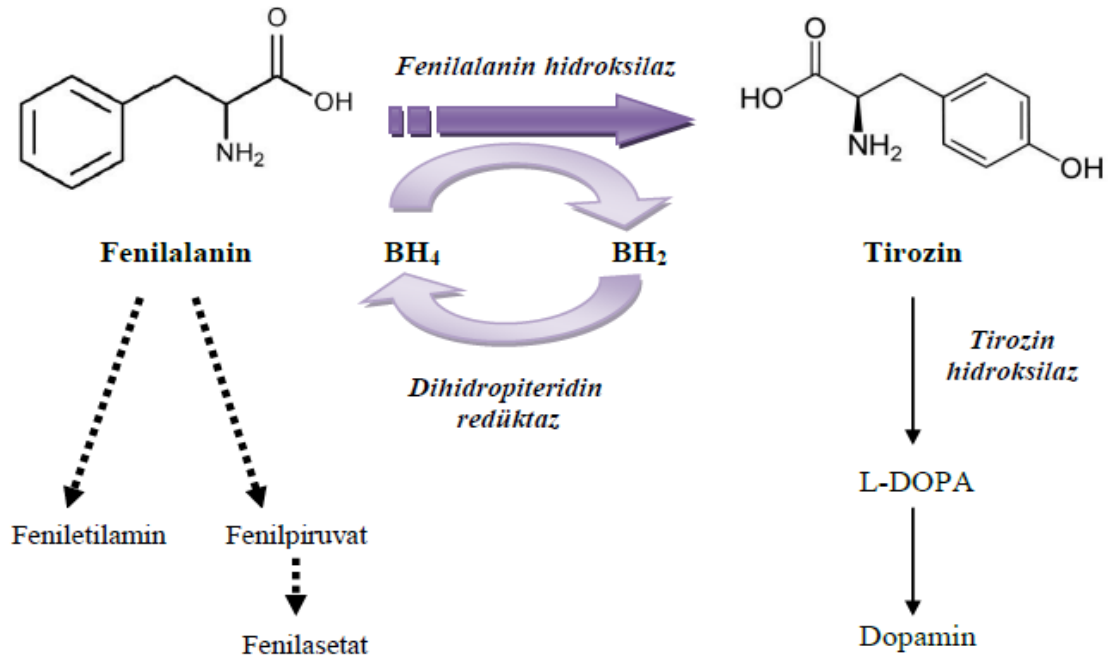
Yenidoğanların tarama testlerinin doğru ve güvenilir şekilde gerçekleştirilmesinde sağlık profesyonellerinin olduğu kadar ebeveynlerin, 1. ve 2. derece akrabaların da sorumlulukları bulunmaktadır. Konjenital hastalıkların ve duyu kayıplarının ortaya çıkmasına neden olan risk faktörlerinin, belirtilerinin ve tedavi süreçlerinin bu kişilerce bilinmesi, erken tanının konulması ve tedavi sürecinin başlatılmasında son derece önem taşımaktadır. Bu çalışma Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi sağlık çalışanları ve İdari personelinin neonatal tarama programları ile ilgili bilgi düzeylerinin araştırılması amacıyla yapılmıştır.

II.GENEL BİLGİLER

2.1 FENİLKETONÜRİ

2.1.1 Fenilketonürinin Tanımı, Biyokimyasal Mekanizması ve Tarihçesi

Fenilketonüri (FKÜ), hepatik fenilalanin hidroksilazı (FAH, fenilalanin 4-monooksijenaz, E.C. 1.14.16.1) kodlayan gende meydana gelen mutasyonlar nedeni ile ortaya çıkan ve aminoasit metabolizması bozuklukları arasında en yaygın olan kalıtsal bir metabolik hastalıktır. FAH, fenilalanini tirozine dönüştürür ve kofaktör olarak tetrahidrobiopterine (BH₄) gereksinim duyar.



Şekil 1. Fenilalaninin tirozine dönüştüğü metabolik yol (BH₂: Dihidrobiopterin) (18)

Fenilketonüride, FAH enziminin eksikliği veya bu enzimin kofaktörü olan BH4 üretiminde ya da döngüsündeki bir bozukluk nedeniyle proteinli gıdalarda bulunan fenilalanini sindiremeyen çocukların vücutlarında bu aminoasit ve artıkları birikmeye başlar. Biriken fenilalanin ve artıkları FKÜ'li bireyde geri dönüşü olmayan, ilerleyici zeka ve nörolojik gelişme geriliğine neden olur.

Fenilketonüri ilk kez 1934 yılında "Asbjorn Folling" tarafından, ciddi mental retardasyon gösteren ve idrarlarında büyük miktarda fenilketon cisimciklerinin (feniletilamin, fenilpiruvat, fenilasetat) atılmasına bağlı olarak oluşan kokuya sahip dört ve yedi yaşlarındaki iki kardeşte gösterilmiştir (19). 1953'de, Jervis tarafından normalde fenilalanini tirozine çeviren FAH enziminin FKÜ'de yetersiz olduğu ve Bickel tarafından fenilalanin kısıtlı diyetin zeka geriliğini önlediği keşfedilmiştir (20,21). 1963'de Guthrie ve Susie tarafından, bakteriyel inhibisyon yöntemi ile yarı-kantitatif olarak kolaylıkla kan fenilalaninini ölçebilen bir "Guthrie testi" geliştirilmiştir (22). Günümüzde, birçok ülkede Guthrie testi ya da kütle spektrometresi gibi daha modern sistemler ile yenidoğan tarama programı kapsamında fenilketonürinin erken teşhisi mümkündür (23).

2.1.2 Fenilketonürinin Görülme Sıklığı ve Genetiği

Fenilketonüri sıklığı ülkelere göre farklılık göstermektedir. Avrupa'daki görülme sıklığı yaklaşık 1/10,000 canlı doğumdur (24). Ülkemizdeki görülme sıklığı ise 4,500 canlı doğumda birdir. Türkiye'de bu oranın yüksek olmasının sebebi akraba evliliklerinin sıklığı (%21.06) ve her 20-25 kişiden birinin FKÜ taşıyıcısı olmasıdır (25,26). Fenilalanin hidroksilaz geni 12. kromozom üzerinde (12q22-q24.1) bulunup, 13 ekzondan oluşmaktadır (27). 2007 yılında "İnsan FAH Mutasyon Bilgi Veri Tabanı (hPAHdb)" FAH genine ait toplam 548 ayrı mutasyon olduğunu bildirmiştir (28). Ülkemizde klasik FKÜ'li çocuklarda yapılmış mutasyon incelemelerinde IVS10nt546 (IVS10-11G>A) ve R261Q mutasyonlarının sıklığı sırasıyla %32 ve %6.8 olarak bulunmuştur (29).

2.1.3 Fenilketonürinin Sınıflandırılması

Hiperfenilalaninemi (HFA), kan fenilalanin düzeyinin 2 mg/dL'nin üzerinde (>120 µmol/L) olmasıdır (30). HFA, fenilalanin hidroksilaz enzimindeki bozukluğun tipine bağlı olarak farklı fenotipik özellikler gösteren heterojen bir gruptur (31). HFA hastada var olan enzim aktivitesine, tedavi öncesi kan fenilalanin düzeyine ve hastaların tolere edilebildikleri günlük fenilalanin miktarına göre beş gruba ayrılabilir.

2.1.3.1 Klasik fenilketonüri: FAH enziminin tam ya da tama yakın eksikliği söz konusudur. Tanı anındaki kan fenilalanin düzeyi >20 mg/dL (>1200 µmol/L)'dir. Hastaların tolere edebildikleri günlük fenilalanin miktarı 20 mg/kg civarındadır.

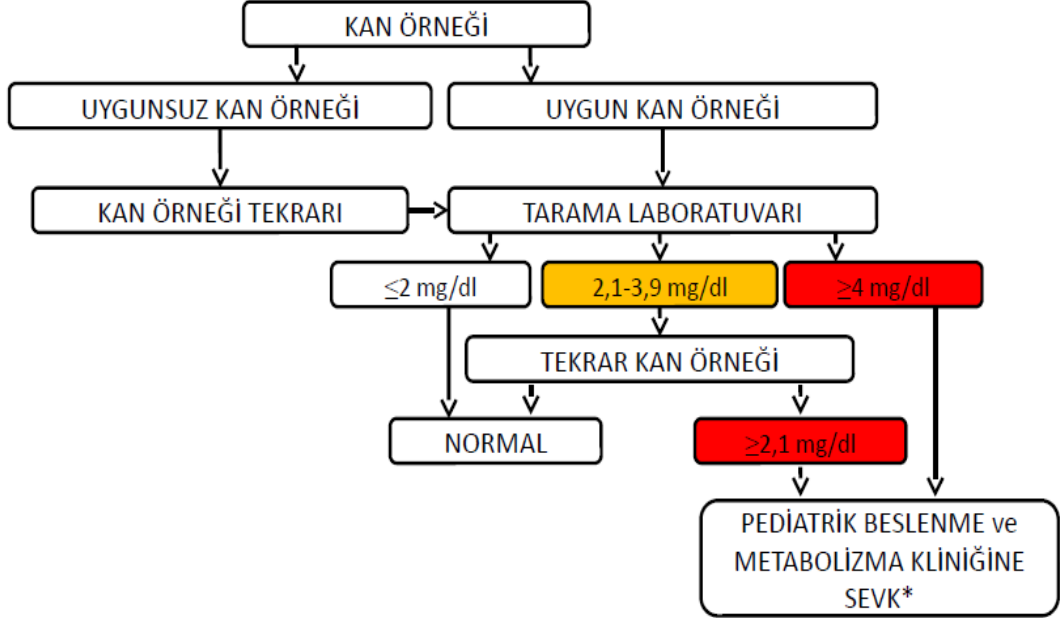
2.1.3.2 Orta derecede (moderate) fenilketonüri: Enzim aktivitesi %1'in üzerindedir. Kan fenilalanin düzeyi 15-20 mg/dL (900-1200 µmol/L) arasındadır. Hastaların tolere edebildikleri günlük fenilalanin miktarı 20-25 mg/kg'dır.

2.1.3.3 Hafif derecede (mild) fenilketonüri: Enzim aktivitesi %5'in üzerindedir. Kan fenilalanin düzeyi 10-15 mg/dL (600-900 µmol/L) arasındadır. Hastaların tolere edebildikleri günlük fenilalanin miktarı 25-50 mg/kg'dır.

2.1.3.4 Hafif derecede (mild) hiperfenilalaninemi (FKÜ olmayan HFA): Enzim aktivitesi %30'un üzerindedir. Kan fenilalanin düzeyi <10 mg/dL (<600 µmol/L) arasındadır.

2.1.3.5 BH4 metabolizması bozukluğuna bağlı hiperfenilalaninemi: BH4 biyosentezi ya da rejenerasyonunda görevli enzimlerde meydana gelen mutasyonlardan dolayı HFA'nın yaklaşık %1-3'ünde BH4 metabolizma bozukluğu görülür (32).

Fenilketonüri Sonuç Değerlendirme



Şekil 2. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı Fenilketonüri taraması için izlediği güncel akış çizelgesi (33)

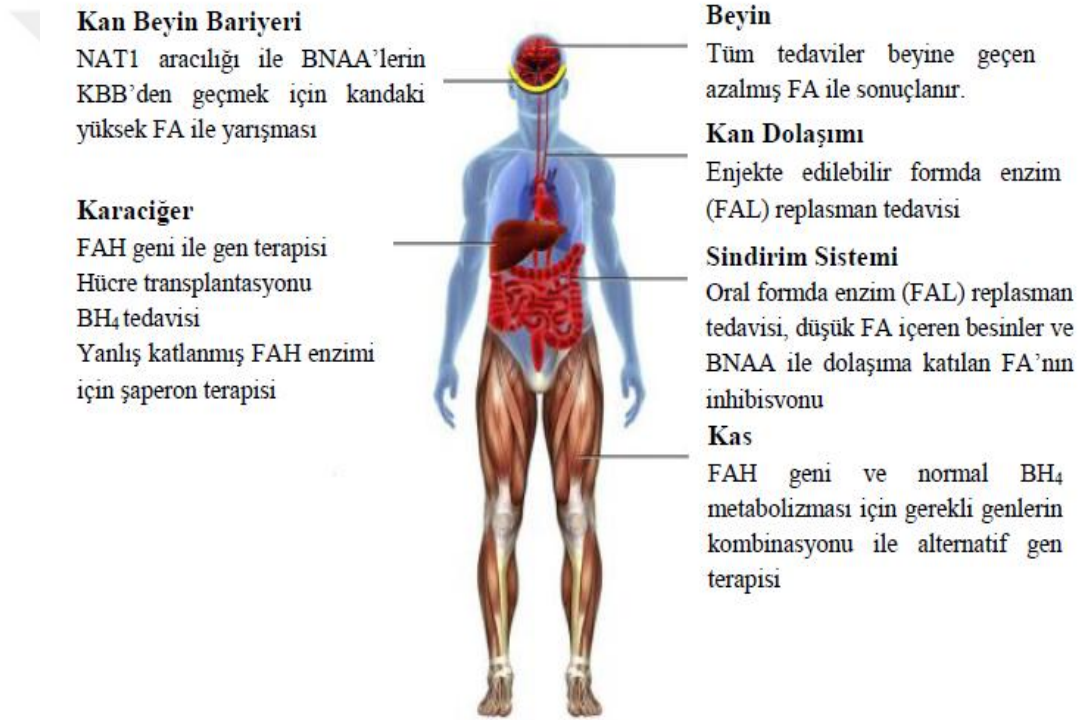
2.1.4 Fenilketonürinin Klinik Bulguları

Fenilketonürlü bebek doğumda normaldir. Nörolojik etkilenme yavaş yavaş gelişir ve ilk aylarda dikkati çekmez. FKÜ'de en çarpıcı bulgu gelişim ve zeka geriliğidir. Genellikle altı ay civarında bebeğin yaşıtlarından geri kaldığı fark edilir. Eğer birkaç ay içinde teşhis edilemez ve tedavi sürecine başlanamazsa ilerleyici ve geri dönüşümsüz mental retardasyon gerçekleşir. Buna ek olarak görülen klinik bulgular; açık saç, cilt ve göz rengi, geniş aralıklı dişler, küf benzeri idrar ve ter kokusu, ekzamatöz kaşıntı, hipopigmentasyon, otizm, nöbetler ve motor gerilik, gelişim problemleri, anormal davranışlar ve psikiyatrik bozukluklardır. FKÜ hastalarının çoğunda yenidoğan döneminde hastalık tanısının konması tedaviye erken başlanması

nedeniyle tipik klinik bulguların görüldüğü hastalar azalmıştır (18, 23, 30, 34,35).

2.1.5 Fenilketonüri Tedavisi

Fenilketonüri biyokimyasal mekanizması iyi anlaşılmış ve tedavisi mümkün olan metabolik bir hastalıktır. FKÜ tedavisinin ömür boyu, titizlikle ve programlı bir şekilde sürdürülmesi gerekmektedir. Henüz FKÜ için “kür” olmamasına rağmen, beyindeki etkilerini önleyebilecek çeşitli tedavi stratejileri mevcuttur (28, 36).



NAT1: Nötral amino asit taşıyıcı-1, BNAA: Büyük nötral amino asit, KBB: Kan beyin bariyeri, FA: Fenilalanin, BH₄: Tetrahidrobiyopterin, FAH: Fenilalanin hidroksilaz, FAL: Fenilalanin amino liyaz

Şekil 3. FKÜ için farklı organlara yönelik mevcut tedavi stratejileri (36)

Fenilketonüri hastalarının tedavisinde en geçerli ve geleneksel yöntem, fenilalaninden kısıtlı ve aynı zamanda diğer besinlerin yeterli alımını sağlayacak şekilde yarı-sentetik bir diyet uygulamasıdır (37, 38).

FKÜ'li hastalarda yenidoğan döneminde tedaviye başlandığında ve tedaviye iyi uyum sağlandığında zekâ düzeylerinin normal olması beklenmektedir (23, 36, 39).

Klasik FKÜ diyetinde, hastalar proteinden zengin olan hayvansal gıdalar (et, balık, yumurta, süt ürünleri), fındık, normal ekmek, aspartam, un, soya, arpa suyu ve krema içeren yiyecek ve içeceklerden uzak durmak zorundadırlar. Bu sebeple FKÜ diyeti düşük-protein içeren doğal besinlerden (sebzeler, meyveler ve bazı bakliyatlar), özel mamalardan (fenilalaninsiz, tirozin içeren, mineral ve vitaminlerle zenginleştirilmiş amino asit karışımları) ve tıbbi besinlerden (düşük proteinli un, ekmek, makarna, pirinç, bisküvi, çikolata gibi) oluşmaktadır (37, 40).

Tirozin, fenilalaninden sentezlenen ve esansiyel olmayan bir aminoasittir. Tirozin tüm proteinlerin içerisinde bulunur ve tiroksin, melanin, dopamin ve epinefrinin prekürsörüdür. FKÜ'li kişiler hepatik FAH enzimi eksikliği nedeniyle fenilalaninden tirozini sentezleyemezler. Bu nedenle, bu kişiler için tirozin esansiyel bir amino asittir. FKÜ'li hastalar için kullanılan özel mamalar fenilalaninsiz, tirozin içeren, eser element, vitamin ve mineral, az miktarda da karbohidrat ve yağ içeren amino asit karışımlarından oluşmaktadır (39, 41, 42).

2.2 KONJENİTAL HİPOTİROİDİ

Fetal ve erken yenidoğan dönemlerinde nöral gelişim için tiroid hormonları şarttır. Bu nedenle doğumsal hipotiroidi (KH) tedavi edilmez ise, zeka ve motor gelişim geriliği, spastite, yürüyüş ve koordinasyon bozuklukları gibi çok ağır nörolojik ve psikiyatrik bozukluklara neden olur.

Fetal tiroid eksenini etkin olarak gebeliğin ikinci yarısında çalışır. Gebeliğin birinci yarısında fetus annenin tiroid hormonlarını kullanır ve bu dönemde tamamen anneye bağımlıdır. Gebeliğin ikinci yarısında ise annenin değil, fetusun tiroid hormonları fetal dolaşımda belirir (43,44) . Herhangi bir nedenle fetusun tiroid eksenini çalışmaz ise annenin tiroid hormonları fetal dolaşıma geçmeye devam eder ve fetusu hipotiroidinin kötü etkilerinden nisbeten korur. Bu nedenle konjenital hipotiroidili olgular, eğer anne ötiroid ise

doğumda normal görünürler ve zaman içinde hipotiroidinin klinik bulgularını ortaya çıkarırlar. Bulguların ortaya çıktığı zamanda ise beyin gelişimi dönüşümsüz bozulmuştur. Bu nedenle tarama programları yapılmaktadır. Dünyada son 30 yıldır, ülkemizde ise 25.12.2006 tarihinden beri yapılan tarama programları ile süt çocuklarının erken tanı ve tedavi almaları sağlanmış ve böylece ciddi nörogelişimsel bozukluklar önlenmiştir. Doğumdan hemen sonra tedavi edilen olguların büyük çoğunluğunda kognitif işlevlerin normal olduğu, ancak bazılarında hafif nörokognitif bozuklukların bulunduğu bildirilmiştir (45).

Kongenital hipotiroidi prevelansı, kullanılan metoda göre değişmekle birlikte yaklaşık 2000-3000 canlı doğumda 1 olarak verilmektedir. Bu oran tarama döneminden önce 6700 canlı doğumda 1 olarak bilinmekte idi (45). Dünyaya göre tarama programına çok daha geç başlanan ülkemizde henüz KH prevelansı kesin olarak bilinmemekle birlikte, 2008 ve 2010 yılları arasındaki verilerin değerlendirildiği bir çalışmada olası KH insidansının bölgelere ve yıllara göre 1/373 ile 1/1112 arasında değiştiği saptanmıştır (46). Son zamanlarda, bazı ülkelerde primer KH insidansının arttığı bildirilmiştir. Kesin nedeni bilinmemekle beraber bu artış, kapiller kan TSH kesim değerinin düşürülmesi ve prematüre doğanların hayatta kalma oranının artması ile ilişkili olabilir (47-50).

KH'nin %85'ini tiroid disgenezisi (atrezi %30, ektopi %60, hipoplazi %10), %10-15'ini dishormonogenezis vakaları oluşturur (51).

Tiroid hormon yapımı geçici veya kalıcı olarak bozulabilir. Kalıcı bozukluklarda hayat boyu tedavi gerekir. Olguların tiroid işlevleri, büyüme ve gelişim evrelerine göre değişken olabilir (52).

'Geçici primer KH', izlemde, L-T4 dozunun tiroid işlevlerine göre giderek düşürülmesi ve sonunda tedavi kesildikten sonra ötiroidinin devam etmesi olarak tanımlanır. İyot eksikliği olan bölgelerde sık görülür (44).

'Hipertirotropinemi' bir çeşit kompanse hipotiroididir, normal tiroid işlevlerine rağmen hafif TSH yüksekliği (6-20 mU/L) ile tanımlanır, geçici veya kalıcı olabilir (53).

Tablo 2.1. Konjenital hipotiroidilerin nedensel sınıflaması (54)

Kalıcı konjenital hipotiroidi nedenleri	Geçici konjenital hipotiroidi nedenleri
Disgenetik - Atrezi - Hipoplastik - Ektopik - Nondescent(Lingual) - Maldescent - Tiroglossalkanal boyunca veya - Trakea - Larinks - Posterior farinks - Superior mediasten - Substernal - Preaortik - Perikardiak tiroid Dishormonogenezis	İatrojenik - İyoda maruziyet - Antitiroid ilaçlar - Metimazol - Propiltiourasil Otoimmün - Blokan antikorlar İyot eksikliği İdiopatik

2.2.1 Yenidoğan Taraması

Yenidoğan KH tarama programı bütün dünyada çok başarılı olmuştur. Tek bir olguda bile zeka geriliğinin önlenmesinin hiçbir maddi karşılığı olamaması yanında, ülke ekonomileri açısından maliyet etkinliği karşılaştırıldığında, erken tanı ve tedavi ile ciddi nöro-gelişimsel bozuklukların ve bakım masraflarının önlenmesi çok daha ekonomik bulunmuştur (55).

Üç çeşit tarama programı vardır; TSH, T4 veya TSH ve T4 birlikte ölçümleri

2.2.1.1 Tsh Taraması

Primer hipotiroidi tanısı için en duyarlı test TSH ölçümüdür (44, 56, 57). Ülkemizde ve birçok ülkede bu tarama yöntemi kullanılmaktadır, öncelikle TSH sonrasında gerekli olgularda venöz T4 ve TSH ölçümü yapılır. Bu

yöntem ile gecikmiş TSH yüksekliği, santral hipotiroidi ve hipotiroidi atlanabilir. Özellikle bazı sendromik durumlarda, prematürelde ve düşük doğum ağırlıklı bebeklerde TSH yükselmesi gecikebilir (58).

2.2.1.2 T 4 Taraması

Öncelikle T4, sonrasında gerekli olgularda venöz TSH ve T4 ölçümleri yapılır. Bu yöntemle kompanse hipotiroidi (başlangıçta T4 normal) olguları atlanabilir (58).

2.2.1.3 Tsh ve T4 Taraması

En iyi tarama şekli budur. Ancak maliyeti nedeni ile yaygın olarak kullanılmayan bu yöntem ile her iki tarama ile atlanabilecek olgular tanılabılır. Ülkemizde sadece TSH taraması yapılmaktadır. Bu nedenle hekimlerin atlanabilecek olgular açısından dikkatli olmaları gerektiği açıktır (58).

Primer KH taraması için en uygun kan alım zamanı doğumdan sonraki 48. saat ile 4. gün arasındadır. Eğer yenidoğan hastaneden daha erken çıkacak ise çıkmadan önce örnek almak tanının atlanmaması açısından uygun olur. Kordon kanı ve 1. günün sonunda alınan kan da kullanılabilir (53). Ancak hayatın ilk 24-48 saati içinde alınan kan örneklerinde yalancı pozitif TSH yükseklikleri olabilir. Topuktan alınan kan (kapiller kan) filtre kağıdı üzerine damlatılır, oda ısısında kurutulur ve TSH analizi için gönderilir. Tarama programının düzgün işlemesi kan örneklerinin doğru alınmasına bağlıdır. Yenidoğan tarama programında kullanılan filtre kağıdında daireler vardır. Kapiller kan örneği bu dairenin içini doldurmalı ve doyurmalıdır. Daha önce alınmış bir kan damlasının üzerine veya çift kan damlası almak sonucu geçersiz yapar. Bu durumda örnek alımı tekrarlanır ve gereksiz tanı gecikmelerine neden olur (44).

İyot eksikliği, ülkemizde ve dünyada önemli bir sorun olarak görülmeye devam etmektedir. İyot eksikliği, sadece hipotiroidi ve guatr değil, birçok bozukluğa (iyot eksikliği bozuklukları; guatr, hipotiroidi, nörogelişimsel hastalıklar, kretinizm, fertilité azalması, ölü doğum, prenatal mortalitenin

artması) neden olmaktadır. Bütün dünyada önlenabilir zeka geriliğinin, gelişimsel bozuklukların ve geçici KH'nin en sık nedenidir (44, 59). Yenidoğan TSH yüksekliği iyot eksikliği belirteçlerinden birisidir, annenin ve bebeğin iyot alım durumunun duyarlı bir göstergesidir (60).

Birinci taramadaki sonuçlar normal sınırlarda olsa bile, bazı durumlarda ikinci kez tarama yapmak gerekir. İkinci kez tarama yapılması gereken durumlar şunlardır: gestasyonel yaşı 37 haftadan az olan preterm, düşük doğum ağırlıklı ve çok düşük doğum ağırlıklı yenidoğanlar (TSH yükselmesi gecikebilir), yenidoğan yoğun bakımı gerektirmiş olgular (TSH baskılanabilir), kan örneği ilk 24 saatte alınanlar (yalancı pozitiflik) ve çoklu doğumlar, özellikle tek yumurta ikizleri (fetal kan karışması) (44,53, 61,62). İkinci örnekleme doğumdan veya ilk örnekten sonra 2. haftada alınmalıdır.

2.2.2 Tanı

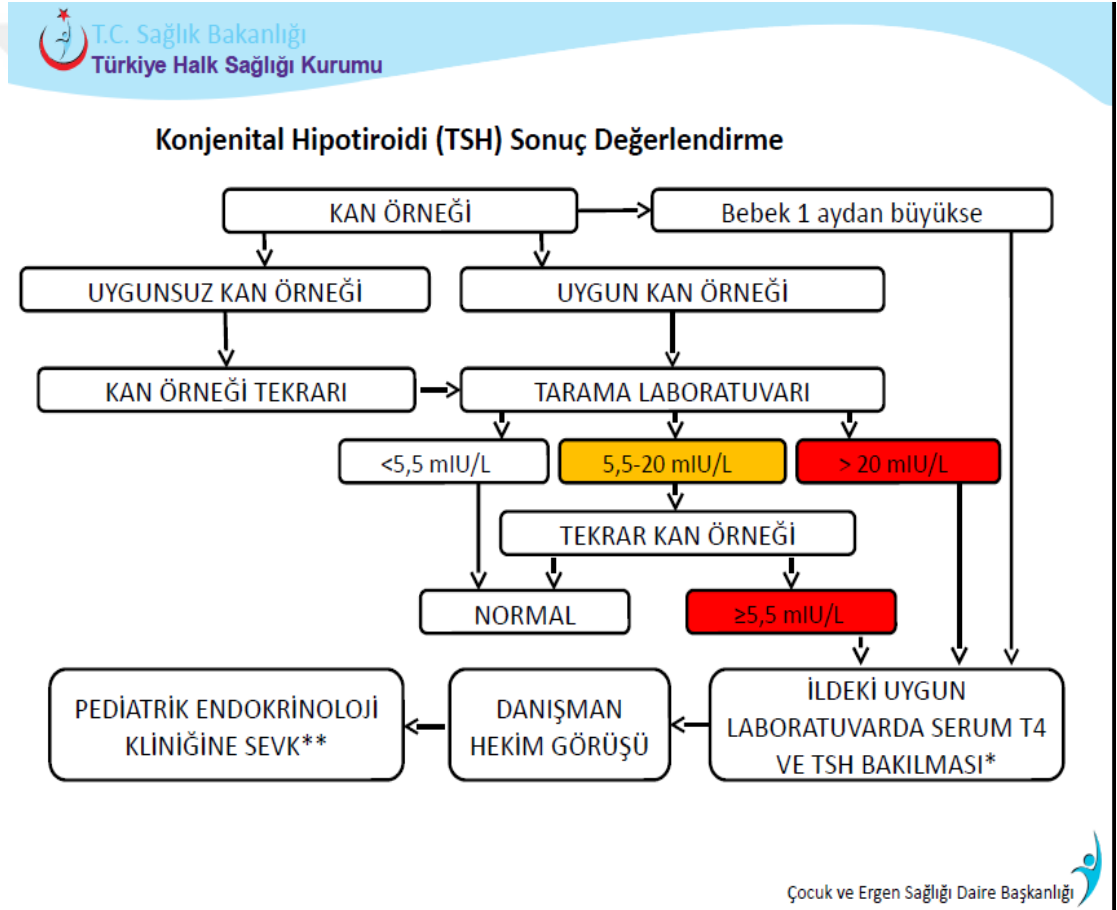
Topuk kanı TSH, kesim değeri programın dünyada başladığı 1974, ülkemizde başladığı 25 Aralık 2006 tarihlerinden beri değişkenlik göstermiştir, farklı ülkeler farklı kesim değerleri kullanmışlardır. Kesim değerinin düşürülmesi, olguların atlanmasını azaltırken, yalancı pozitiflik oranını arttırmıştır. Ülkemizde tarama programının başında TSH için kesim değeri 20 mU/L, sonrasında 15 mU/L4 ve güncel olarak 5,5 mU/L olarak belirlenmiştir. Ülkemizde kullanılacak TSH kesim değeri konusunda farklı görüşler bulunmakta ve çalışmalar devam etmektedir (58).

Kapiller kan TSH düzeyi > 40 mU/L ise tanının hipotiroidi olma olasılığı yüksektir. Bu durumda aynı günde venöz sonuçlar çıkmayacak ise tedavi öncesi kan örneğinin alınması ardından hemen tedavi başlanmalıdır. Kapiller TSH düzeyi<40 mU/L ise venöz sonuçların gelmesi için 1-2 gün beklenebilir (53).

Venöz TSH düzeyinden bağımsız olarak, sT4 düzeyi normalin altında ise tedaviye hemen başlanmalıdır. Venöz TSH düzeyi direngen olarak >20 mU/L ise serum sT4 düzeyi normal bile olsa tedavi başlanması önerilir. Tedavi dozu tiroid işlevlerine göre takipte belirlenmelidir.

Gerekli görülen olgularda, tedaviyi kesme denemeleri beyin gelişimi için kritik olan ilk 3 yaştan sonra yapılmalıdır (63).

Sağlıklı bir bebekte, venöz TSH 6-20 mU/l arasında ve sT4 düzeyi normal sınırlarda ise tanı koydurucu görüntülemeler yapılmalıdır. Serbest T4 normal sınırlarda olmasına rağmen TSH yüksekliği 3-4 hafta devam ederse tedavi kararı hekime ve aileye göre değişebilir. Bu durumda tedavi verilmeyip 2 hafta sonra testler tekrarlanabilir veya tedaviye başlanıp daha sonra kesme denemesi yapılabilir. Bu TSH aralığı, gri alanı oluşturur, tedavi kararı olguya, aileye ve hekime göre değişebilir (53).



Şekil 4. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı TSH taraması için izlediği güncel akış çizelgesi (64).

2.2.3 Konjenital Hipotiroidinin Klinik Bulguları

Hipotiroidinin yenidoğan ve erken süt çocukluğu dönemindeki klinik bulguları; fazla uyumak, beslenmek için uyanmamak, yavaş beslenmek, soğuk uzuvlar, uzamış yenidoğan sarılığı, letarji, hipotoni, makroglossi, umbilikal herni, kaba yüz ve kuru deri olarak sıralanabilir. Ayrıca arka fontanelin açık kalması, geniş ön fontanel ve geniş saggital sutur kemik olgunlaşmasındaki gecikmeyi gösterir (58).

2.2.4 Görüntüleme

Nedeni aydınlatmak açısından tiroid bezi görüntülenmelidir. İlk basamak görüntüleme olarak ultrasonografi veya sintigrafi önerenler olduğu gibi her ikisinin birlikte yapılması gerektiğini belirtenler de bulunmaktadır (44,53). Gereksiz radyasyona maruz kalınmaması için bazı araştırmacılar ise ilk basamak görüntüleme için ultrasonografiyi önermektedirler (65-67). Özellikle renkli Doppler ultrasonografinin kullanılması ile duyarlılığın çok arttığı bildirilmektedir (68). Tiroid ultrasonografisi bütün olgularda mutlaka yapılmalı, gerekli olgularda sintigrafi ile değerlendirilmelidir. Görüntülemelerin yapılması beklenmeden tedavi başlanmalı asla geciktirmemelidir. Sintigrafi LT-4 tedavisi başladıktan sonra 1 hafta içinde yapılabilir (58).

2.2.5 Tedavi ve Takip

Tanı konur konmaz L -T4 tedavisi başlanmalıdır. Tedaviye başlama zamanı ilk 2 haftadan geç olmamalıdır. Tedavinin erken başlanması beyin ve zekanın normal gelişimi için çok önemlidir (69,70). Başlangıç tiroid hormon düzeylerinin çok düşük olması ve diz grafisinde epifizlerin görülmemesi intrauterin etkilenmenin önemli göstergeleridir (71-73). Tedaviye yüksek dozla başlayarak, mümkün olan en kısa sürede ötiroidiyi sağlamak gerekir. Hayatın ilk bir yılında nisbeten yüksek sT4 düzeyleri zeka gelişiminin daha iyi olmasını sağlamaktadır (74,76). Bu dönemde tiroid işlevleri sık kontrol edilmeli, tiroid işlevlerine göre doz ayarlanmalıdır. Başlangıç tedavi dozu 10-15 mg/kg/gün olarak önerilmektedir. Kalp yetmezliği bulanan çocuklarda

başlangıç dozu % 50 az verilmeli ve sT4 düzeylerine göre doz ayarlaması yapılmalıdır. Tedavi başladıktan 1-2 hafta sonra testlerin tekrarlanması gerekir. Tiroid işlevleri TSH normalleşene kadar 2 haftada bir, 1 yaşına kadar 1- 3 ayda bir, 1-3 yaş arasında 2-4 ayda bir ve büyüme tamamlanana kadar 3-12 ayda bir kontrol edilmelidir. Anormal değerler varsa veya L-T4 kullanımından şüphe ediliyorsa kontrol aralıkları daraltılabilir. Doz değişikliği yapıldığı zamanlarda, kandaki dengenin oluşma süresi olan 4-6 hafta sonra testler tekrarlanmalıdır (53).

Hayatın ilk 3 yılı içinde L-T4 tedavisi ile T4 ve ST4 düzeylerinin referans aralıklarının üst yarısında kalmaları ve TSH'nin normalleşmesi amaçlanır (44).

2.3 BİOTİDİNAZ EKSİKLİĞİ

2.3.1 Tanımı

Biotinidaz eksikliği (BE)'nde; biotin, biositin ve biotinil peptidlerden serbestleşemez ve endojen biotin yeniden döngüye katılamaz. Diyetteki proteine bağlı biotin de kullanılamaz. Biotin, idrarda biositin şeklinde kaybedilir ve giderek ilerleyen biotin eksikliği gelişir. Biotinidaz aktivitesi beyin ve serebrospinal sıvıda düşüktür. Bu nedenle beyin biotini yeniden döngüye kazandıramamakta, beynin biotin gereksinimi kan-beyin bariyerinden biotin transferine bağımlı kalmaktadır. BE'de biotin eksikliğin başlangıcında pirüvat karboksilaz aktivitesinde orta derece azalma sonucu beyinde laktat birikir. Bu lokalize laktik asidoz diğer semptomlar gelişmeden önce nörolojik semptomların ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Biotin eksikliği uzun sürdüğünde ketoasidoz ve organik asidüri gelişmektedir (77).

2.3.2 Genetiği

Genetik incelemelerde belirgin BE'ye neden olan yaklaşık 40 mutasyon belirlenmiştir. Yenidoğan taramaları ile belirgin BE yanı sıra kısmi BE hastaları da saptanabilmektedir. Hastalığın sıklığı en sağlıklı olarak yenidoğan taramalarıyla belirlenebilir. Belirgin BE insidansı ortalama 1:112000, kısmi BE insidansı ise 1:129000 olarak bildirilmektedir. Belirgin ve

kısmi BE birlikte değerlendirildiğinde insidans 1:60 000 olarak hesaplanmaktadır (78).

2.3.3 Tanı

İdrarda organik asit incelemesinde en sık rastlanan metabolit hidroksiizovalerattır. Laktat, 3metilkrotonilglisin, 3-hidroksipropiyonat, metilsitrat rastlanan diğer metabolitlerdir. Hafif hiperamonemi saptanabilir. Tanı, serumda enzim aktivitesinde eksikliğin gösterilmesiyle konur. Biotinidaz aktivitesi amniyon hücre kültüründe ölçülebilir (78).

2.3.4 Klinik Bulguları

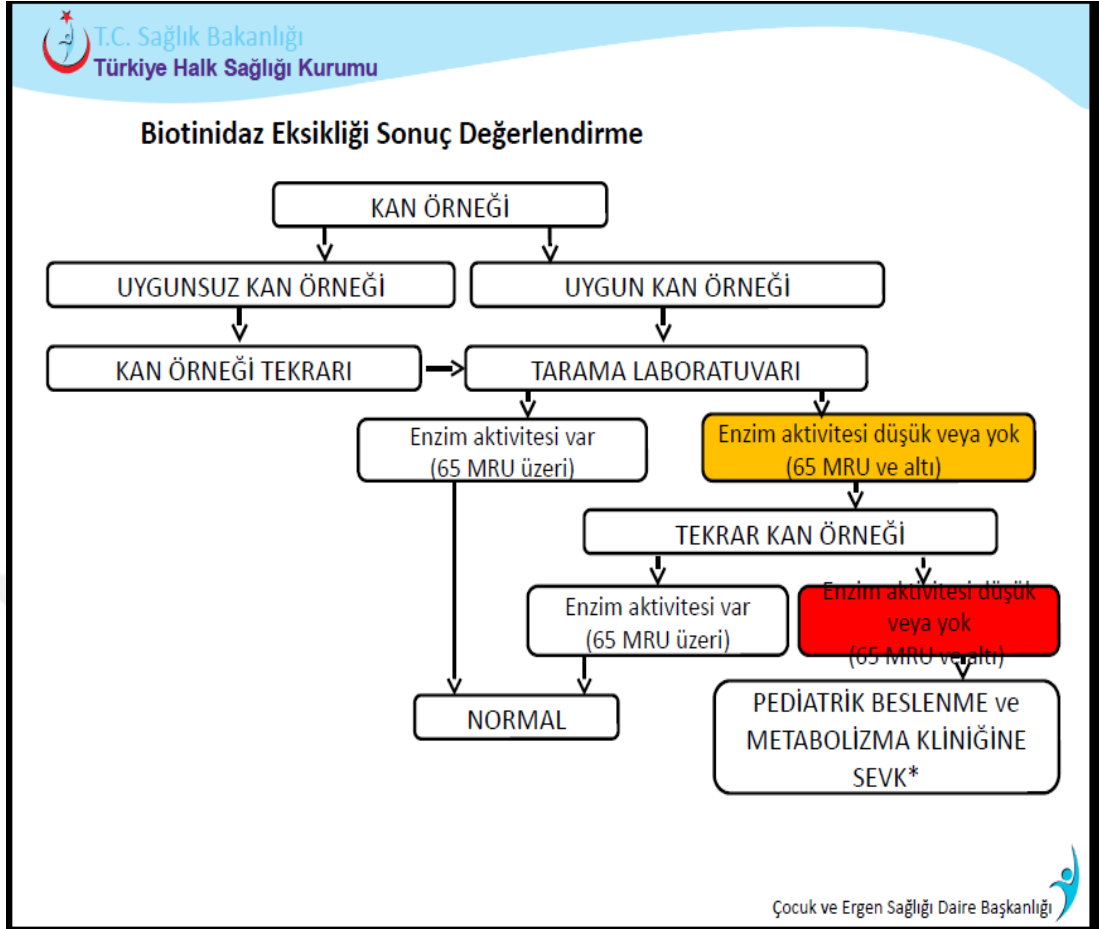
Diyetin serbest biotin miktarı ve enzim aktivitesindeki eksikliğin şiddetine göre klinik bulguların belirme yaşı değişmektedir. BE eksikliğinde klinik tablo çok değişkendir. Başlangıç yaşı genellikle yaşamın ilk haftaları ile 2 yaş arasındadır (en sık 3-5.5 aylıkta).

BE'de klinik bulgular çok sinsi olarak başlar. Bulguların yavaş gelişmesi ve diyetle serbest biotin fazlalığı ile ilgili iyileşme dönemleri görülmesi hastalığın önemli özellikleridir. Başlangıçta en sık rastlanan bulgular, miyoklonik konvülsiyon ya da hipotoni gibi nörolojik bulgulardır. Ataksi gelişebilir. Stridor, hiperventilasyon atakları ve apne gibi solunum sorunları sıktır. Bunlar nörolojik kaynaklı olabilir. Seboreik veya atopik dermatit şeklinde deri döküntüsü, kısmi veya tam alopesi ve konjunktivit görülebilir. Geç tanı konulan hastalarda psikomotor gerilik ve işitme kaybı, optik atrofi gibi kalıcı nörolojik bozukluklar saptanır. Belirgin BE (enzim aktivitesi normalin % 10'undan az) olan birçok hastada nörolojik bulgular ve deri bulguları birliktedir. Enzim eksikliğinin tam olmadığı (rezidüel enzim aktivitesi normalin % 10-30'u) vakalarda hastalığın yalnızca deri bulguları ile ortaya çıkabileceği düşünülmektedir. İnatçı seboreik dermatit vakalarının bir bölümü BE 'ne bağlı olabilir. Böyle vakalarda dermatitin biotin tedavisinden sonra düzeldiği bildirilmektedir. Geç çocukluk çağında ekstremitelerde motor güçsüzlük, spastik parezi, görme kaybı ve skotom gibi göz bulguları ile gelişen BE

vakaları; akut hastalık sırasında gelişen ve biotin tedavisi ile düzelen immün yetersizlik durumları da bildirilmiştir (79).

2.3.5 Tedavi

Tedavide biotin serbest şekli kullanılmalıdır. BE olan hastalar oral biotin (10mg/gün) ile başarıyla tedavi edilebilmektedir. Biotin tedavisi ile deri bulguları hızla düzelmekte, konvülsiyon ve ataksi genellikle durdurulabilmektedir. Ancak işitme kaybı ve optik atrofi diğer semptomlara göre daha az düzelmektedir. Sonuçlar metabolik epizotların şiddet ve sıklığı ile nörolojik tablonun ağırlık derecesine göre değişmekle birlikte birçok çocukta gelişme geriliğinde düzelme, kaybedilen gelişimsel adımları yeniden kazanma gözlenmektedir. Tedavisiz bırakılan olgularda ise oldukça geç ortaya çıkmakla birlikte BE'ye bağlı biyokimyasal bozukluklar yaşamı tehdit edicidir ve ölümlerle sonuçlanabilir. Postmortem beyin bulguları olarak kronik serebellar dejenerasyon ve atrofi, serebrum, serebellum beyaz madde ve nükleus dentatus'ta gliyozis, subakut nekrotizan miyelopati, miyelinizasyonda bozukluk ve fokal vakuolizasyon odakları saptanmıştır. Yenidoğan tarama programı ile BE saptanan hastalara biotin tedavisi uygulandığında semptom gelişmemektedir. Tarama yöntemi, kolay uygulanabilirliği, BE şüphelenilen hastalarda enzimatik tanı öncesi yaklaşım sağlaması ile önemli bir koruyucu uygulamadır (79).



Şekil 5. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı biotinidaz eksikliği taraması için izlediği güncel akış çizelgesi (80)

2.4 KİSTİK FİBROZİS

2.4.1 Tanım

Kistik Fibrozis (KF) otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal metabolik bir hastalıktır. Çocukluk çağında, sıklıkla ilerleyici akciğer bulguları ve ekzokrin pankreas bez yetersizliği bulgusu (kronik steatore gibi) ile ortaya çıkar (81-84). Tanı, terdeki klor ölçümü ile, sonraki aşamada ise gen mutasyon testi ile teyid edilir (81,83,85).

2.4.2 Epidemiyoloji ve Etiyoloji

KF'nin yenidoğanlarda toplumlara göre sıklığı 1/2500 ile 1/20000 arasında değişmektedir. Muköz membranlarda, klor iyonları kanalları ile sıvı miktarını düzenleyen genlerin mutasyonu sonucu ortaya çıkar. Yeni doğan döneminden itibaren mukus miktarının azalması/koyulaşması ile başta solunum yolu (epitel hücrelerinin siliyer fonksiyonu bozulur) olmak üzere birçok organı etkiler. Direnç azalır. Bu da enfeksiyonlara açık hale getirir (81,84).

2.4.3 Klinik

KF'de klinik, mutasyonun derecesine bağlı olarak, geniş spektrumdadır. Akciğer, bağırsak, karaciğer ve safra yolu, pankreas ve üreme organları sıklıkla etkilenir. Solunum bulguları bebeklik döneminde ortaya çıkar ve ilerler. Tekrarlayan kronik öksürük ilk belirtidir. Tekrarlayan ilerleyici akciğer enfeksiyonları, kalıcı hasarlara neden olur. Bağırsakta obstrüksiyon (mekonyum tıkaçı ile) sıktır. Rektal prolapsus ile başvurabilir. Obstrüktif hepatit gelişebilir. Büyüme geriliği, kronik steatore (yağlı/kötü kokulu) ve emilim bozukluğu (pankreas yetersizliği nedeniyle) sonucu gelişir. Vitamin eksikliklerine (A, D, E, K) bağlı belirtiler ortaya çıkabilir. Metabolik alkaloz (aşırı terleme ile tuz kaybı) ve ödem (hipoalbuminemi) gelişebilir. Kronik sinüzit, nazal polip, diyabet sıklığı yaşla birlikte artar. İnfertilite gelişebilir (84,85).

2.4.4 Kistik Fibrozis Tarama programı

Ülkemizde, 1 Ocak 2015'de tarama programına dahil edilmiştir (86). Özel filtre kağıdına doğumun 3. ya da 5. günü içinde alınan topuk kanı ile konjenital hipotroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis taraması yapılır (86). Tarama sonuçları bir haftada alınır. Prematürelerde, daha önce antibiyotik alan bebeklerde testin 15. günde tekrarı istenir. Topuk kanları gerektiğinde ileri metabolizma kliniklerine gönderilir.

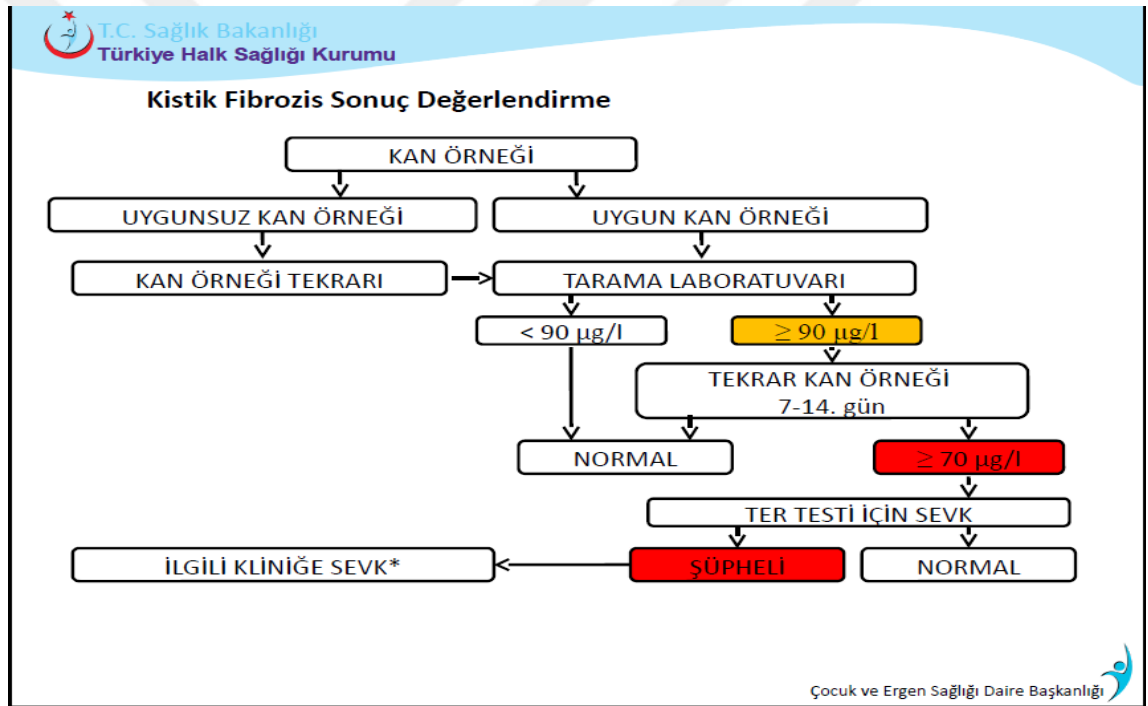
Doğum sonrası topuk kanından alınan örnekte, IRT ölçümü yapılır. Sonucu eşik değerin üstünde saptanan yenidoğanlar, 2. kez topuk kanından IRT ölçümü için davet edilir. Yine yüksek bulunması halinde, ter testi yapan merkeze yönlendirilir (85-87).

Ter testi (ter klorür konsantrasyonu) altın standart olarak anılmaktadır. Ölçüm sonuçları:

<30 mmol/L ise; normal

30-59 mmol/L ise; şüpheli

≥ 60 mmol/L ise KF tanısını güçlü bir şekilde destekler. Bu durumda gen mutasyon analizi yapılır (85-87).



Şekil 6. Sağlık Bakanlığı'nın topuk kanı kistik fibrozis taraması için izlediği güncel akış çizelgesi (88)

2.4.5 Takip

KF hastalara, tüm aşılar ve yıllık grip aşısı yaptırılır. Sigarasız ortam sağlanmalıdır (85-87). Bir ekip ile ömür boyu destek ve tedavi görmelidir. Yaşam süresini ve kalitesini etkileyen en önemli organ akciğerlerdir. Akciğer

bakımı (koyu balgamin akciğerlerden fizyoterapi ile atılması, inhalasyon tedavisi) verilmelidir (85-87, 89). Beslenmenin düzeni (pankreas enzim, vitamin, oral tuz replasmanı ve yüksek enerjili diyet) ve durumu, büyüme kontrolü ile yakın takip edilmelidir (85-87,90).

Yenidoğan döneminde tarama testi sonucu pozitif belirlenir ise çocuk göğüs hastalıkları ve/veya gastroenteroloji kliniğine sevk edilir. KF'li çocuğu olan annede, gebelik durumunda, bilgilendirilerek amniyosentez açısından değerlendirilmek üzere sevk edilir (91).

2.5 GELİŞİMSEL KALÇA DİSPLAZİSİ

2.5.1 Tanım

Doğumda femur başının asetabulum içinde olmayıp, farklı bir pozisyonda bulunmasına 'Gelişimsel Kalça Displazisi'(GKD) denir. Bu durum için daha önceleri "Doğuştan Kalça Çıkığı" ifadesi kullanılırken günümüzde "Gelişimsel Kalça Displazisi" terimi daha uygun ve yerinde bir tanımlama olarak kabul edilmektedir. Çünkü bu patolojinin hemen doğumda meydana gelmesi şart değildir. Gelişim sürecinde kalça ekleminde oluşan bir uyumsuzluk sonucu oluşan klinik bir tablodur (92).

Gelişimsel kalça displazisi doğumda tanımlanabildiği gibi, hayatın ilk 1 yılında belirginleşebilir, veya adolesan ve erişkin dönemde de semptom verebilmektedir (93).

2.5.2 Epidemiyoloji

Türkiye'de GKD görülme sıklığının 1000 canlı doğumda 5 ile 15 arasında olduğu bildirilmektedir. Bu da ülkemizde her yıl tedavi edilmediği takdirde sakat kalma olasılığı yaklaşık 14-18 bin yenidoğan ile karşılaşıldığı anlamına gelmektedir (94). Türkiye'de GKD prevalansı 2011 yılında Songür ve ark. çalışmasında bin kişide 5,9, Ankara ve Konyada yapılan benzer çalışmalarda bu oran bin kişide 15,7 ve 13,4 olarak bildirilmiştir (95).

2.5.3 Sınıflandırma

2.5.3.1 Teratolojik (atipik) kalça çıkığı: Konjenital malformasyonlarla seyreden ağır bir tiptir. Görülme sıklığı %2-5 oranındadır.

Lumbosakralagenezis, kromozom anomalileri, miyelomeningosel gibi malformasyonlara eşlik edebilir. Redükte edilemez.

2.5.3.2 Tipik kalça çıkığı: En sık görülen kalça çıkığıdır.%95-98 oranında görülmektedir. Prognozu iyidir. Normal infantlarda görülür. Üç klinik tablo halinde görülür (96,97).

2.5.3.2.1 Dislokasyon (tam çıkık): Femur başı tamamen asetabulumun dışındadır.

2.5.3.2.2 Subluksasyon (yarı çıkık): Eklem yüzleri arasında tam olmayan sınırlı bir temas vardır.

2.5.3.2.3 Disloke edilebilir kalça: Femur başı asetabulum içindedir fakat Barlow testi ile çıkartılabilir.

2.5.4 Etiyoloji

Kesin etiyolojisi bilinmemekle birlikte GKD'nin nedeni pek çok faktöre bağlanmaktadır. Bu faktörler aile öyküsü, ligamentöz laksite, ilk doğum, makat geliş, kız çocuk, oligohidramnios, ikiz veya çoklu gebelik, yüksek doğum tartısı, kundak uygulaması, konjenital diz çıkığı, larsen sendromu, yenidoğan pes kalkaneovalgus veya tortikollis gibi intrauterin duruş bozuklukları sayılabilir (98,99).

2.5.5 Tanı

GKD zamanında tanı konulup tedavi edilmelidir. Erken dönemde saptandığında konservatif yöntemlerle başarıyla tedavi edilebilmektedir. 6-8 haftadan önce tanı aldığında başarı şansı yüksekken, 18 aylıktan büyük çocuklarda cerrahi tedavinin bazı güçlükleri vardır (100,101).

Yenidoğan döneminde, fizyolojik kalça ve diz kontraktürünün olmaması, abdüksiyon kısıtlılığı, Ortolani ve Barlow bulgusu ve pili asimetrisi değerlendirilerek tanı konulabilir.

Ortolani ve Barlow testleri doğumda ve 6. Haftada muayenenin bir parçası olarak yapılır (100).

2.5.5.1 Ortolani Testi, hekim uyluğu yukarıya kaldırarak, arkaya çıkmış femur başını asetabulumun karşısına getirir. Aynı anda uyluğu nazikçe abdüksiyona zorlar ve bu anda femur başının asetabulumuna girmesini sağlar. Muayene eden hekim bu redüksiyonu eliyle hisseder ve genelde 'klik' sesini kulağıyla duyar. Bu durumda Ortolani müspettir.

2.5.5.2 Barlow Testi, hekim bebeği uyluklarından kavrar, aşağıya doğru nazikçe basınç uygularken kalça eklemlerini addüksiyon hareketine zorlar. Bu esnada femur başı asetabulumdan dışarı çıkar. Bu duruma Barlow müspet denir (97).

2-3.aydan sonra Ortolani ve Barlow testleri tanı için yeterli olmayabilir. Bu dönemden sonra kalça 90°fleksiyondayken abdüksiyon kısıtlılığı önemli bir bulgudur.

Kalça ve dizler 90°fleksiyonda iken her iki dizin aynı seviyede olması gerekir. Şayet tek taraflı kalça çıkığı varsa o taraf diz diğerine göre daha aşağıda görülür. Buna Galeazzi bulgusu denir. Bilateral kalça çıkıklığı varsa bu testin değerlendirilmesi uygun olmaz. Ayrıca tanıda perine mesafesinin artması, asimetrik deri katlantıları, bacak uzunluklarındaki farklılık önemli olabilir, ancak bu bulgular duyarlı ya da özgül değildir. Asimetrik deri katlantısı normal bebeklerin %25'inde de görülebilir. Tanıda geç kalınmış çocuklarda etkilenmiş taraf parmak ucunda yürüme, kalça fleksiyon kısıtlılığına bağlı artmış lordoz, ördekvari yürüme görülür (97,100).

2.5.6 Tanı yöntemleri

2.5.6.1 Öykü ve fizik muayene: Otuz araştırmanın incelendiği bir meta-analiz çalışmasında en önemli risk faktörlerinin makat geliş, aile öyküsü, doğum şekli, kız cinsiyet olduğu bildirilmiştir. Ayrıntılı öykü ve tanıya yönelik özenli fizik muayene de tanıda önem taşımaktadır (99).

2.5.6.2 Radyoloji:

2.5.6.2.1 Direkt grafi: İlk 3 ayda röntgenle gelişimsel kalça displazisi teşhisi zordur. Bunun nedeni ilk 3 ayda kıkırdak ve yumuşak dokuların ağırlıkta olmasıdır. Bu yapılar röntgende zor görülür.

2.5.6.2.2 Ultrasonografi: Gelişimsel kalça displazisinin izlenmesinde noninvaziv, radyasyon içermeyen güvenli bir metod olup kalça çıkığının erken dönemde tanınabilmesi ve tedavi edilebilmesi için gereklidir. GKD'nin tanısında ultrasonografinin özgüllüğü ve duyarlılığı %90'ın üzerindedir (96). Kalça ultrasonografisi ilk 12 ayda uygulanabilen, özellikle ilk 4 ayda radyografiden daha üstün tanı olanağı sağlayan bir tanı yöntemidir. Ultrason yenidoğan kalçasının şekil ve stabilitesinin saptanmasını sağlar. Bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans görüntüleme gibi tanı yöntemlerine göre ultrasonografinin daha kısa sürede yapılması, ucuz, noninvaziv ve dinamik olması üstünlüğüdür (102,103).

En ideal değerlendirme süresi 1-3 aylar arasındadır. Gelişimsel kalça displazisi tanısında ultrasonografik en yaygın kullanılan yöntem Graf yöntemidir. Graf yönteminde alfa açısı iliak kemik kenarı ile asetabüler tavan arasındaki açıdır. Normalde 60 derece üzerinde olmalıdır.

Beta açısı iliak kemikle labrum aksı arasındaki açıdır. Normalde 55 derece altında olmalıdır (104).

2.5.6.2.3 Bilgisayarlı tomografi: Kemiksel yapıları iyi değerlendirir. Altı aydan sonra kullanılabilir. Radyasyona maruz kalma, yumuşak dokuları iyi göstermemesi, sedasyon gerekliliği dezavantajlarıdır (96).

2.5.6.2.4 Manyetik Rezonans: Yumuşak dokuları iyi gösterir, invaziv değildir. Radyasyona maruz kalmamak olumlu yönüdür ama pahalı olması, sedasyon gerektirmesi ve pratik olmaması dezavantajıdır (96).

2.5.7 Gelişimsel Kalça Displazisi Taraması

Son yıllarda ülkemizde tüm yenidoğanların klinik olarak taranması ve riskli yenidoğanların hepsine kalça ultrasonu yapılarak önlenabilir bir sakatlık olan gelişimsel kalça displazisinin en aza indirilebilmesi için girişimlerde

bulunulmuş, Sağlık Bakanlığı tarafından 2010 yılında, Ulusal Gelişimsel Kalça Displazisi Erken Tanı ve Tedavi Programı hayata geçirilmiştir (94).

Yenidoğan kalçası, GKD açısından iki yöntemle taranabilir: Evrensel taramada, tüm yenidoğan kalçaları yaşamın en geç ilk 4-6 haftasında USG olarak taranır.

Seçici taramada ise, risk faktörü taşıyan ve/veya en az bir fizik bakı bulgusu olan bebekler, yaşamlarının en geç ilk 4-6 haftasında USG olarak taranır (105). Evrensel tarama, GKD'sini saptamada, tek başına klinik muayene veya yüksek riskli bebekleri inceleyen seçici taramaya göre daha yüksek duyarlılığa sahiptir. Bu sayede, geç dönem GKD cerrahi gereksiniminde 6-10 kat azalma sağlanır. Almanya'da evrensel tarama ile GKD'ye yönelik cerrahi girişim oranlarında %80 azalma sağlanmıştır (106).

2.5.8 Tedavi

GKD'nin tedavisi hastanın yaşına ve kalçanın sublukse veya disloke olmasına göre değişmekle birlikte bireysel olmalıdır.

2.5.8.1 Yenidoğanda tedavi: Bazı kalçalardaki çıkıklar 2-3 hafta içinde kendiliğinden düzelir. 3 hafta sonraki kontrol muayenesinde düzelme yoksa hemen tedaviye başlanır. Standart tedavi 'Pavlik bandajı'dır. Bu işlevsel bir tedavidir. Erken dönemde tanı alan gelişimsel kalça displazili bazı olgularda kalın ara bezi (abdüksiyon bezi) kullanmanın etkin olduğu yönünde çelişkiler olmakla birlikte yapılan bazı çalışmalar ve genel kanı abdüksiyon bezi kullanmanın gelişimsel kalça displazisinde etkili olmadığı yönündedir (92). Bunun olası nedenleri arasında bezin yumuşak olması nedeniyle kalça ekstansiyonunu engellememesi ve ailelerin yeterince kullanmaması olabilir. Üçlü çocuk bezi kalçaların pozisyonuna etkili olmadığı için iyi sonuçlar vermediğinden terk edilmiştir. Pavlik bandajı uygulaması sonlandırıldıktan sonraki izlem, 3-4 ay sonra direkt grafi, bir yaşında ve iskelet gelişimi tamamlanıncaya kadar her yıl kontrol muayenesi şeklindedir. Ayrıca Pavlik bandajının meningomyelosel gibi kas hastalıklarında kullanılmaması gerektiği akılda tutulmalıdır (107,108).

2.5.8.2 1-6 ay arasında tedavi: Üç aylık ve daha küçük bebeklerde en az 3 ay; 4 ay ve üzerinde yaşı iki katı kadar süre Pavlik bandajı uygulanır. Dört aya kadar klinik değerlendirme ve ultrason kontrolü ile izlenir. dört aydan sonra direkt grafi ile değerlendirilerek, kalça redükte ve asetabüler gelişme tam ise bandaj uygulamasına son verilir (92,107,108).

Pavlik bandajı ilk 7 hafta içinde uygulanırsa başarı yüzde yüze yakındır. Tedavi başarısı 6-9 aydan sonraki uygulamalarda düşmektedir. Pavlik bandajının 7 haftadan büyük bebeklerde, bilateral çıkıklarda ve Ortolani bulgusunun olmadığı olgularda başarısız olduğu söylenebilir.

Pavlik bandajı başarılı bir tedavi şekli olmakla birlikte komplikasyonları da vardır. Bunlar arasında avasküler nekroz (%0-15), redüksiyonda başarısızlık, kalçanın aşağı doğru çıkığı, femoral sinir felci sayılabilir. Bandaj uygulamalarının başarısız olması durumunda traksiyon (traksiyonla evde veya hastanede üç hafta takip edilen bebeğin femur başı asetabulum altına inince yavaş abduksiyon ve iç rotasyonla kalçalar redükte edilir ve alçılanır) uygulanır.

Ayrıca genel anestezi altında kapalı redüksiyon, pelvipedal alçı, nadiren de açık redüksiyon uygulanır.

2.5.8.3 6 ay-2 yaş arasında tedavi de kapalı cerrahi redüksiyon tercih edilir. Eğer redüksiyon zamanında önemli bir instabilite varsa, açık redüksiyon endike olabilir.

2 yaş ve üzerinde tedavi başarısı sınırlıdır. Açık redüksiyon, pelvikosteotomi, femur üst uç osteotomileri gibi (kısaltma, açılendirma) gibi cerrahi yöntemler denenebilir (92,107,108).

2.6 YENİDOĞAN İŞİTME TARAMA PROGRAMI

Bebeklerde işitme kaybının erken tanı ve tedavisi, çocuğun; konuşma ve dil becerisinin, çevre ile uyum ve iletişiminin ve akademik performansının gelişmesi açısından önemlidir. Yenidoğan her 1000 bebekten 1-6 tanesinde 30 dB ve üzeri işitme kaybı olduğu bildirilmiştir (109,110). Bu nedenle erken tanı için, her yenidoğan bebek işitme taramasından geçirilmelidir. Amerikan Pediatri Akademisi tarafından tüm yenidoğan bebeklerin doğum sonrası ilk ay

içinde taranması varsa işitme kaybının üç ay içinde doğrulanması ve altı ay içinde de gerekli tıbbi girişimin yapılması önerilmektedir (111).

Yenidoğan işitme taramalarında sıklıkla otoakustik emisyon (OAE) ve işitsel beyin sapı yanıtı (ABR, auditory brain response) ölçümleri tek tek yada birlikte kullanılmaktadır. OAE testi; geçici otoakustik emisyon (TEOAE, Transient OAE) ve bozulmuş otoakustik emisyon (DPOAE, Distortion Product) olmak üzere iki şekilde yapılmaktadır. Her ikisi de yenidoğan işitme taramalarında kullanılabilmesine rağmen TEOAE, DPOAE'ye göre teknik olarak daha basit olması, daha kısa sürede yapılabilmesi ve çok hafif derecedeki işitme kayıplarını bile saptayabilmesi nedeniyle tercih edilmektedir (112,113).

OAE testi kokleanın dış tüysü hücrelerine kadar olan periferik işitsel sistemin durumunu yansıtırken, otomatik ABR testi periferik işitsel sistem, sekizinci sinir ve beyin sapı işitsel yolağının durumunu göstermektedir (114).

2.6.1 Ulusal İşitme Tarama Programı

Bütün yenidoğanların (YYBÜ'de yatanlar veya sağlıklı) ilk taraması, doğumun gerçekleştirildiği sağlık kuruluşunda taburcu edilmeden önce yapılmalıdır. Taramanın doğumdan en az 12-24 saat sonra, emzirildikten 30 dk ile 1 saat içinde ve doğal uykuda iken yapılması, sedasyon için ilaç kullanılmaması önerilmektedir (115,116). İlk taramadan “kalan”lar hastanede kalış süresine göre, taburcu olmadan önce bir kez daha taranmaktadır. Her taramada her iki kulak da taranmalıdır. Çünkü yapılan çalışmalarda iki taraflı işitme kaybı sıklığı 1.000 canlı doğumda 1,6 iken, tek taraflı işitme kaybı sıklığı 1.000 canlı doğumda 0,5 olarak bildirilmektedir (117,118,115). Bebek her iki kulaktan da geçtiğinde “SAĞLAM” olarak kabul edilmelidir. Bebeğin tarama testlerine ilişkin tüm sonuçlar T.C. Sağlık Bakanlığı web uygulamaları bölümü içerisinde “Ulusal İşitme Tarama Programı” sayfasına kayıt edilir (119,115). Ulusal İşitme Tarama Programı'nda yenidoğan öncelikle risk faktörü açısından değerlendirilmektedir (115)

2.6.2 İşitme Kaybı Risk Faktörleri

1. Ailede çocukluk çağı sensörinöral işitme kaybı öyküsü,
2. Ailenin veya bakıcının çocuğun işitme, konuşma veya genel gelişimi üzerine kaygılarının olması,
3. YYBÜ'de >5 gün kalma veya süreye bakmaksızın; ECMO, mekanik ventilasyon, ototoksik ilaç (gentamisin, tobramisin vb.), loop diüretik (furosemid) veya kan değişimi gerektiren hiperbilirubinemi gibi faktörlerden birinin varlığı,
4. İntrauterin enfeksiyon (TORCH),
5. Kraniyofasiyal anomali ("pinna", kulak önünde deri katlantısı ve gamze, temporal kemik anomalisi) olması,
6. Sensörinöral veya iletim tipi sağırılığın eşlik ettiği bilinen sendrom bulguları (Usher sendromu, Waardenburg sendromu, Alport sendromu, Pendred sendromu, Jervell sendromu, Lange-Nielsen sendromu),
7. Nörodejeneratif hastalıklar (Hunter sendromu) veya sensörimotor nöropatiler (Fredrich ataksisi, Charcot-Marie-Tooth sendromu),
8. Bakteriyel ve viral menenjit,
9. Kafa kaidesi ve temporal kemiği tutan ve hastaneye yatmayı gerektiren kafa travmaları,
10. En az üç ay süreli tekrarlayan otitis media veya efüzyonlu persistan otitis media,
11. Kemoterapi (sisplatin) (116,117).

Belirtilen risk faktörlerinin varlığı, işitme kaybı riskini bu kişilerde en az 10 kat artırmaktadır (119).

Pozitif aile öyküsü, intrauterin enfeksiyon, sendromik stigma, kraniyofasiyal anomali, nörodejeneratif hastalık veya menenjit geçirenler ilk taramada işitme testinden geçseler dahi geç başlangıçlı işitme kaybı gelişme riski nedeni ile üç yaşına kadar altı ayda bir odyolojik değerlendirmelerinin yapılması önerilmektedir. Bunun dışında herhangi bir risk faktörü taşıyan bebeğin, 24-30 aylık iken en az bir kez tanısal odyolojik değerlendirmeden geçirilmesi uygun görülmektedir (117,120). Risk faktörü taşıyanlar ABR

yöntemiyle, risk faktörü olmayanlar ise OAE veya ABR ile teste tabi tutulur, ancak ABR ile teste başlanmıŖsa ABR ile devam edilmelidir (115).

Risk faktörü olmayanlar OAE ile bilateral iŖitme testinden gemiŖse saėlam kabul edilir. Bir kulak dahi testten kalsa test geersiz sayılır ve en erken bir hafta sonra tekrar her iki kulak da OAE ile deėerlendirilmelidir. Tekrar deėerlendirmede her iki kulak da testten geerse saėlam kabul edilmeli, bir kulak dahi kalsa ABR ile deėerlendirilmeye alınmalı ve bu iŖlemler doėum sonrası ilk bir ay ierisinde tamamlanmalıdır. Bu bebek ABR'den de kalırsa referans merkeze sevk edilmelidir.

Risk faktörü olan bir bebek mutlaka ABR ile deėerlendirilmeli, her iki kulak ABR'den geerse saėlam, bir kulakta dahi kalsa en az bir hafta sonra her iki kulak da ABR ile tekrar deėerlendirilmelidir. Tekrar ABR testinde her iki kulak da geerse saėlam, bir kulak dahi kalsa referans merkeze sevk edilmelidir (115).

Sonuç olarak, bütn yenidoėanların yaŖamın ilk ayı ierisinde iŖitme testi ile taranması, taramadan geemeyen bebeklerin  ayı gemeden nce odyolojik ve tıbbi inceleme ile tanınması ve tanısı kesinleŖenlerin altı aydan nce gerekli mdahalesinin yapılması nerilmekte ve bunun bebeklerin tm geliŖim alanlarındaki baŖarısı iin gerekli olduėu unutulmamalıdır (117,119,121).

2.7 GRME TARAMASI

Okul ncesi yaŖ grubu ocuklarda sık grlen grme kusurlarına ynelik tarama alıŖmalarının da 1 Ocak 2016 itibariyle bu programlara eklenmesine karar verilmiŖtir. Grme taramasının amacı grmenin normal geliŖimini engelleyecek risk etmenlerini saptamak ve yetersiz grmesi olan olguları erken dnemde tanımaktır.

ocuklarda yapılacak gz taramaları ile tanınabilen hastalıkların baŖında ŖaŖılık, refraksiyon kusurları (sıklıkla hipermetropik izoametropi ve anizometropi Ŗeklindeki) veya katarakt ya da korneal skar gibi deprivasyona yol aan bazı durumlara baėlı olarak geliŖebilen ampliyopi gelmektedir.

- 0-3 aylık bebeklere “Çocuk İzlem Protokolleri” kapsamında Aile Hekimlerince göz taraması yapılmalıdır. Bir üst merkeze sevk edilen bebek ve çocuklara ise göz hastalıkları uzmanları tarafından uygulanır.

- 36-42 aylık çocuklara Aile Sağlığı Merkezlerinde (ASM), Aile Hekimi tarafından kırmızı refle testi yapılması ve Aile sağlığı Elemanlarınca (ASE) “Lea Sembol Testi” ile ilgili ailelere eğitim verilmesi, ASE tarafından, annesinin kucağında, tek göz kapatılarak, 3 metre mesafeden “Lea Sembol Testi” ile görme keskinliği testinin yapılması uygundur. Teste uyum göstermeyen çocuklar, aileleri tarafından evde Lea Sembol Testi çalıştırılarak tekrar test için 1 hafta içinde ASM’ye çağrılmaları gerekir.

2.7.1 Tarama metodları

2.7.1.1 Göz muayenesi

2.7.1.2 Kırmızı Refle Testi: Ortam opasiteleri ve refraksiyonla ilgili değerli bulgular verir. Test pupillerin genişlemesine izin vermek amacıyla loş bir odada yapılır. Damla konması gerekmez. Hekim bebekten yaklaşık 75-80 cm uzakta, direkt oftalmoskopun ışığı her iki pupillayı da aynı anda aydınlatacak mesafede bebeğin karşısında durur. Muayene sırasında bebeğin dikkati doktora yönlendirilir. Her iki pupilladan gelen refle düzeyi gözler arasında karşılaştırılır. Ortam opasitesi varsa o gözden gelen refle şiddeti azalmış olarak bulunur.

Şaşılık varsa kayan gözde ışık daha parlak ve pupil hafif büyük olarak görülür. Ayrıca şaşılık yanında kayan gözde ambliyopi varsa, ışık gözler üzerine teker teker düşürüldüğünde tembel gözün orta hatta gelmediği görülür.

2.7.1.3 Lea Sembol Testi: İyi aydınlatılmış odada (test vertikal yerleşimli olduğundan ampul aydınlatması değil gün ışığı tercih edilir) anne çocuğu kucağına oturtur. Test panosu veya panoyu tutan ikinci kişi anne-çocuğun bulunduğu koltuktan/yerden 3 metre mesafede yer alır. Görme önce çocuğu alıştırma amaçlı binoküler olarak (iki göz açıkken) 1-2 sıra olarak değerlendirilir. Çocuğun alıştığına kanaat getirilmesi sonrası çocuğun önce sağ göz sonra sol gözü, diğer göz tercihen yapışkan bant ile ya da çocuğun

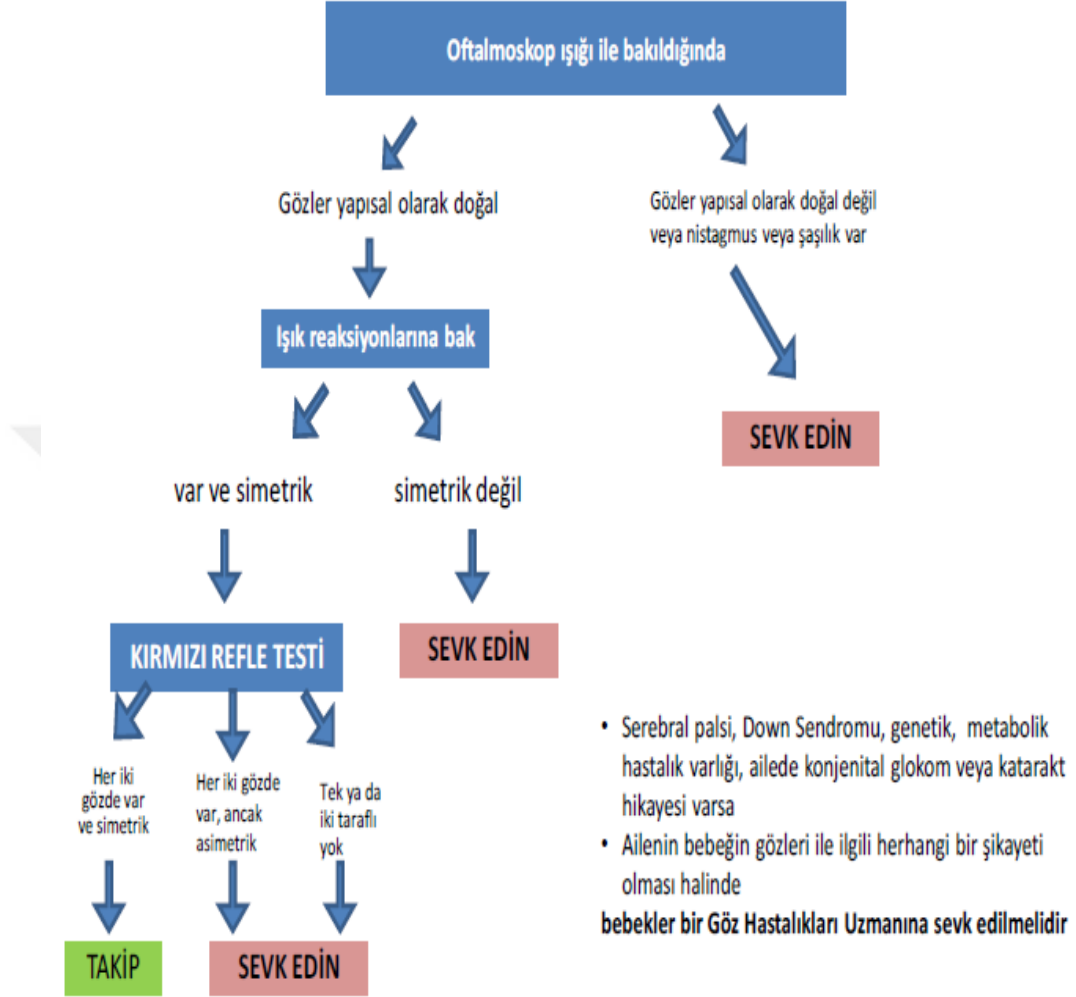
çok ürkek olduđu durumlarda annenin avucunun gözü kapatması sonrası değerlendirilir. Her sırada 5 ortotipin (sembolün) % 50 sinden fazlasının görölmesi (5 sembolün 3'ü), test edilen düzeyde (sırada) görme olduđuna karşılık gelir ve bundan sonra alttaki sıraya geçilir. Okunabilen en son sıradaki değeri ondalık (Decimal) veya logaritmik olarak (LogMAR) olarak yazılır. Bir sıranın tümünün harflerinin okunamaması ambliyopi (göz tembelliđi) lehine olabilir; bu durumda gözler arası 2 sıra görme farkı olması şartı aranmaz.

32 hafta ve altındaki tüm prematürel ve 1500 gram ve altında doğan tüm bebekler 4. haftada Prematüre Retinopatisi açısından değerlendirilmek üzere göz muayenesi için sevk edilmelidir. Retinoblastom, Konjenital Glokom ve Konjenital Katarakt şüphesi olan bebekler acilen göz hastalıkları uzmanına sevk edilmelidir.

2.7.2 Riskli Gruplar ve Sevk Kriterleri

Prematürite, Spastik Palsi, Down Sendromu, ailede gözde kayma, göz tembelliđi, 5'in üzerinde gözlük numarası kullanma öyküsü, metabolik hastalıklar, sensorinöral işitme kaybı, özellikle Refsum Hastalığı varlığı, ailede bebeklik ve çocukluk döneminde glokom ve katarakt bulunma öyküsü, bebek veya çocukta kranofasial anomali, kapak düşüklüğü, ptozis, hemanjiom, nazolakrimal kanal patolojisi öyküsü, ailenin bebek ya da çocukta göz patolojisi olmasını düşünmesi (122).

0-3 AY BEBEKLER İÇİN GÖZ MUAYENESİ AKIŞ ŞEMASI

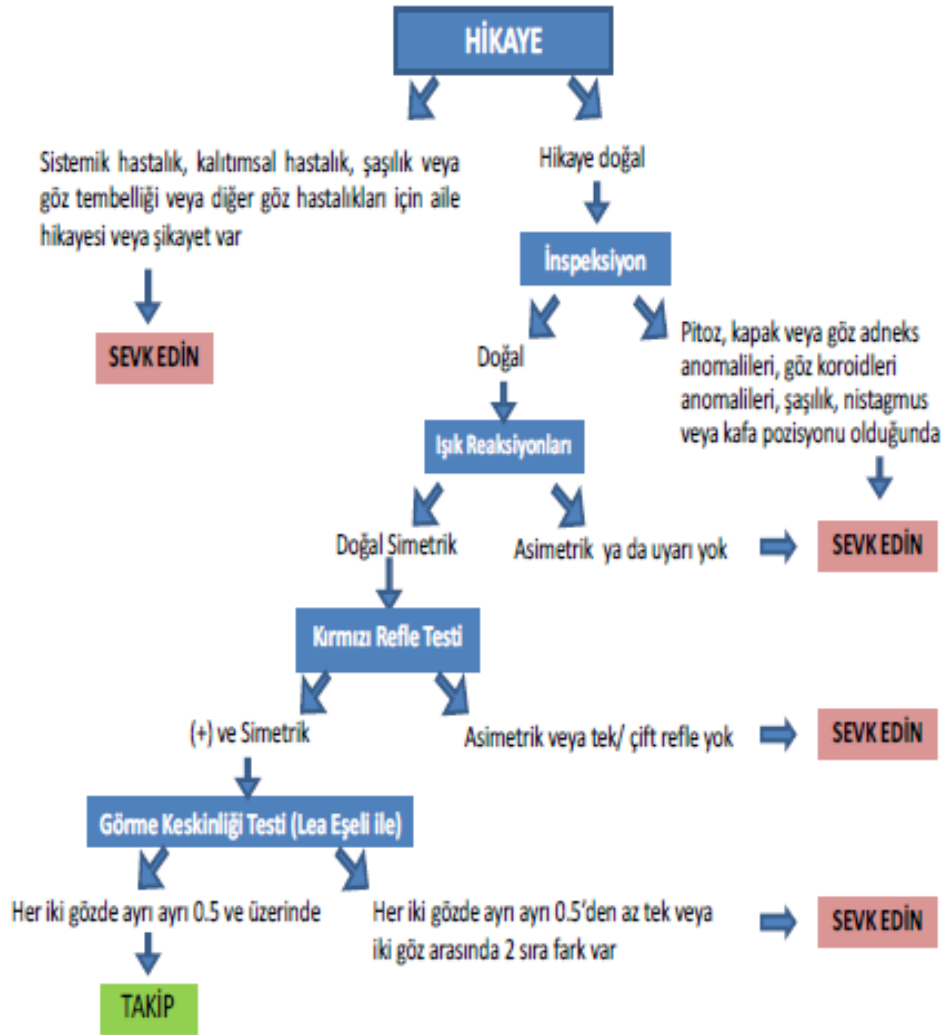


32 hafta ve altındaki tüm prematürel ve 1500 gram ve altında doğan tüm bebekler 4. haftada Prematüre Retinopatisi açısından değerlendirilmek üzere göz muayenesi için sevk edilmelidir.

Retinoblastom, Konjenital Glokom ve Konjenital Katarakt şüphesi olan bebekler acilen göz hastalıkları uzmanına sevk edilmelidir.

Şekil 7. 0-3 ay bebekler için göz muayenesi akış şeması (122)

36-42 AY ÇOCUKLAR İÇİN GÖRME MUAYENESİ AKIŞ ŞEMASI



Şekil 8. 36-42 ay çocuklar için görme muayenesi akış şeması (122)

III. GEREÇ VE YÖNTEMLER

Çalışmamız Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi sağlık çalışanları ve idari personelinin neonatal tarama programları ile ilgili bilgi düzeylerinin araştırılması amacıyla tanımlayıcı olarak yapılmış bir araştırmadır.

CBÜ Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi'nde çalışan öğretim üyesi, uzman hekim, araştırma görevlisi, pratisyen hekim, intörn doktor, hemşire, ebe, diğer sağlık personeli, genel idari hizmetler, teknik hizmetler, yardımcı hizmetler sınıfında çalışan kişiler araştırmamızın evrenini oluşturmaktadır.

Örneklem seçilmemiş olup 2 aylık bir sürede yaklaşık 365 kişiye ulaşılmıştır.

Çalışmaya dahil edilme kriterleri; TC vatandaşı olmak, 18 aşından büyük olmak, kurum çalışanı olmak, gönüllü olmak olarak belirlenmiştir.

Araştırmada sosyodemografik bilgiler ve neonatal tarama programlarıyla ilgili bilgi düzeyini ölçmeye yönelik Araştırma Görevlisi Dr. Fatma Ay tarafından literatür taranarak oluşturulan 20 soruluk bir anket formu kullanılmıştır.

Bu anket Araştırma Görevlisi Dr. Fatma AY tarafından Mart 2017-Mayıs 2017 tarihleri arasında Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi dekanlık binası ve Hafsa Sultan Hastanesi'nde yüzyüze görüşme yapılarak gönüllülere uygulanmıştır.

Bu araştırmanın yapılabilmesi için Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlık Bilimleri Etik Kurulundan 01.03.2017 tarihinde onay alınmıştır.

Araştırmamız için Manisa Celal Bayar Üniveristesi Tıp Fakültesi Dekanlığı'ndan 15.02.2017 tarihinde izin onayı alınmıştır.

Araştırmamız için Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi Başhekimliği'nden 13.02.2017 tarihinde izin onayı alınmıştır.

Çalışma yürütülürken, araştırmamıza katılmayı kabul eden gönüllülerden yazılı ve sözlü olarak onamları alınmıştır.

Çalışmadan elde edilen veriler "SPSS.15 (Statistical Package for Social Science) for Windows" programıyla değerlendirilmiştir. Verilerin karşılaştırılmasında Chi-Square testi kullanıldı. $p < 0,05$ olan değerler istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.



IV.BULGULAR

Araştırmamıza 375 kişiye ulaşılmıştır. Bu gruptan 10 kişi çalışmaya katılmayı kabul etmemiştir. Bu bölümde araştırmaya katılan 365 sağlık çalışanı ve idari personelden elde edilen verilerin analizi sonucu ortaya çıkan bulgular sunulmuştur. Veriler, Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi sağlık çalışanları ve idari personelinin neonatal tarama programları ile ilgili bilgi düzeylerinin araştırılmasına yönelik literatür taranarak oluşturulan anketlerden elde edilmiştir.

Bulgular sırasıyla çalışmaya katılanların;

- Sosyodemografik özelliklerinin dağılımı
- Hizmet sınıfı ve süresine göre dağılımı
- Hizmet sınıfı ve daha önce çalıştığı kuruma göre dağılımı
- Hizmet sınıfı ve cinsiyete göre dağılımı
- Mesleğine göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olma durumu
- Çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması
- Çocuğu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması
- Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testlerinin neler olduğu hakkında bilgi sahibi olma durumu
- Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu

- Meslek gruplarına göre göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yönteminin bilinme durumu
- Meslek gruplarına göre İşitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu
- Meslek gruplarına göre Bebeklerin Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde en uygun zaman diliminin bilinme durumu
- Meslek gruplarına göre Yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu
- Tarama programlarının yapılma nedeninin bilinme durumu
- Tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için neler yapılabileceği hakkında bilgi sahibi olma durumu
- Yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu

Tablo 4.1. Çalışmaya katılanların sosyodemografik özelliklerinin dağılımı

Sosyo-demografik özellikler		Sayı	%
Yaş (Ort±SS,Min,Maks)	33,13±8,59(19-60)	365	100
Cinsiyet	Kadın	252	69,0
	Erkek	113	31,0
Eğitim	İlköğretim	2	0,5
	Ortaöğretim	28	7,7
	Ön lisans	28	7,7
	Lisans	140	38,4
	Lisansüstü	167	45,8
Medeni durum	Evli	201	55,1
	Bekar	153	41,9
	Boşanmış	11	3,0
Çocuk durumu	Var	164	45,1
	Yok	200	54,9
1. ve 2. derece akrabada çocuk varlığı	Var	84	34,4
	Yok	160	65,6

Tablo 4.1.'de çalışmaya katılanların sosyodemografik özelliklerine göre dağılımı yer almaktadır.Çalışmaya katılanların yaş ortalaması 33,13±8,59 yıl olarak belirlenmiş, çoğunluğunun kadın (%69), evli (%55,1), lisans ve lisansüstü eğitim seviyesinde (%84,2) olduğu görülmüştür. Çocuk sahibi olanların çocuğu olmayanlardan az olduğu (%45,1) görülmüş olup, çocuğu olmayanların 1.ve 2. derece akrabada çocuk varlığı ise % 34,4 dır.

Tablo 4.2. Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve süresine göre dağılımı

Hizmet sınıfı	Hizmet yılı				
	5 yıldan Az n(%)	5-10 yıl arası n(%)	11-15 yıl arası n(%)	16-20 yıl arası n(%)	20 yıldan fazla n(%)
Öğretim üyesi	0(0,0)	0(0,0)	1(6,3)	2(12,5)	13(81,3)
Uzman hekim	6(40)	5(33)	3(20)	1(6,7)	0(0,0)
Araştırma görevlisi	89(85,6)	12(1,5)	3(2,9)	0(0,0)	0(0,0)
Pratisyen hekim	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	1(100,0)	0(0,0)
İntörn doktor	57(100,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)
Hemşire	13(16,0)	23(28,4)	9 (11,1)	22(27,2)	14(17,3)
Ebe	2(40,0)	2(40,0)	0(0,0)	0(0,0)	1(20,0)
Diğer sağlık personeli	7(15,2)	12(26,1)	11(23,9)	7(15,2)	9(19,6)
Genel idari hizmetler	5(14,7)	5(14,7)	6(17,6)	4(11,8)	14(41,2)
Teknik hizmetler	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	1(100,0)
Yardımcı hizmetler	2(40,0)	1(20,0)	0(0,0)	1(20,0)	1(20,0)
Toplam	181(49,6)	60(16,4)	33(9,0)	38(10,4)	53(14,5)

Tablo 4.2.'de çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve süresine göre dağılımı yer almaktadır. Öğretim üyelerinin çoğunluğunun çalışma sürelerinin (%81,3) 20 yıldan fazla olduğu, uzman hekimlerin çoğunluğunun (%73) çalışma sürelerinin 10 yıl ve altında olduğu, araştırma görevlilerinin

çoğunluğunun (% 85,6) çalışma süresinin 5 yıl ve altında olduğu, pratisyen hekimin çalışma süresinin 16-20 yıl arasında olduğu, hemşirelerin çoğunluğunun (% 55,5) çalışma sürelerinin 15 yıl ve altında olduğu, ebelerin çoğunluğunun (%80) çalışma süresinin 10 yıldan az olduğu, diğer sağlık personelinin çoğunluğunun (%65,2) çalışma sürelerinin 15 yıl ve altında olduğu, genel idari hizmetlerde çalışanların %41,2'sinin çalışma süresinin 20 yıldan fazla olduğu, teknik hizmetler çalışanının hizmet süresinin 20 yıldan fazla olduğu, yardımcı hizmetlerde çalışanların çoğunluğun (%60) çalışma sürelerinin 10 yıl ve altında olduğu görülmüştür.

Tablo 4.3. Çalışmaya katılanların mesleklerine göre sayılarının dağılımı

Meslek	Sayı n	Yüzde %
Öğretim üyesi	16	4,38
Uzman hekim	15	4,10
Araştırma görevlisi	104	28,49
Pratisyen hekim	1	0,27
İntörn doktor	57	15,61
Hemşire	81	22,19
Ebe	5	1,36
Diğer sağlık personeli	46	12,60
Genel idari hizmetler	34	9,31
Teknik hizmetler	1	0,27
Yardımcı hizmetler	5	1,36

Tablo 4.3.'de çalışmaya katılanların mesleklerine göre sayılarının dağılımı yer almaktadır.

Tablo 4.4. Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve daha önce çalıştığı kuruma göre dağılımı

Hizmet sınıfı	Daha önce çalıştığı kurum					Daha önce herhangi bir kurumda çalışmamış n(%)
	1.basamak n(%)	2.basamak n(%)	3.basamak n(%)	Özel sağlık kurumu n(%)	Diğer n(%)	
Öğretim üyesi	2(12,5)	2(12,5)	9(56,25)	0(0,0)	0(0,0)	3(18,75)
Uzman hekim	1(6,6)	6(40)	5(33,3)	0(0,0)	0(0,0)	3(20,0)
Araştırma görevlisi	14(13,4)	30(28,8)	23 (22,1)	1(0,96)	1(0,96)	35(33,6)
Pratisyen hekim	0(0,0)	1(100,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)
İntörn doktor	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	57(100,0)
Hemşire	2(2,4)	5(6,1)	34(41,9)	21(25,9)	0(0,0)	19(23,4)
Ebe	0(0,0)	0(0,0)	3(60,0)	0(0,0)	0(0,0)	2(40,0)
Diğer sağlık personeli	1(2,17)	6(13,04)	10(21,7)	7(15,2)	4(8,6)	18(39,1)
Genel idari hizmetler	1(2,9)	3(8,8)	4(11,7)	3(8,8)	12(35,2)	11(32,3)
Teknik hizmetler	0(0,0)	0(0,0)	1(100,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)
Yardımcı hizmetler	1(20,0)	0(0,0)	0(0,0)	0(0,0)	2(40,0)	2(40,0)
Toplam	22(6,02)	53(14,52)	89(24,3)	32(8,7)	19(5,2)	150(41,09)

Tablo 4.4.'de Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve daha önce çalıştığı kuruma göre dağılımı yer almaktadır. Çalışmaya katılanların daha önce 1. basamak sağlık kurumunda çalışma durumları; öğretim üyelerinin %15,4'ü, uzman hekimlerin % 41'i, araştırma görevlilerinin, % 30'u, hemşirelerin,%34'ü, diğer sağlık personelinin % 3,6'sı, genel idari hizmetlerde çalışanların %4,3'ü, yardımcı hizmetlerde çalışanların %33,3'ü bulunmuştur. Çalışmaya katılan pratisyen hekim, ebe ve teknik hizmetler personelinin daha önce1.basamakta çalışmadığı saptanmıştır.

Tablo 4.5.Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve cinsiyete göre dağılımı

Cinsiyet Hizmet sınıfı	Erkek n(%)	Kadın n(%)
Öğretim üyesi	10(62,5)	6 (37,5)
Uzman hekim	7(46,7)	8(53,3)
Araştırma görevlisi	37(35,6)	67(64,4)
Pratisyen hekim	0(0,0)	1(100,0)
İntörn doktor	21(36,8)	36(63,2)
Hemşire	6(7,4)	75(92,6)
Ebe	0(0,0)	5(100,0)
Diğer sağlık personeli	12(26,1)	34(73,9)
Genel idari hizmetler	18(52,9)	16(47,1)
Teknik hizmetler	0(0,0)	1(100,0)
Yardımcı hizmetler	2(40,0)	3(60,0)
Toplam	113(31,0)	252(69,0)

Tablo 4.5.'de çalışmaya katılanların hizmet sınıfına göre cinsiyet dağılımı yer almaktadır. Çalışmaya katılan öğretim üyelerinin çoğunluğunun erkek (% 62,5), uzman hekimlerin çoğunluğunun kadın (%53,3), araştırma görevlilerinin çoğunluğunun kadın (%64,4), pratisyen hekimin kadın (%100), intörn doktorların çoğunluğunun kadın (63,2), hemşirelerin çoğunluğunun kadın (% 92,6), ebelerin tamamı kadın (%100), diğer sağlık personelinin çoğunluğunun kadın (%73,9), genel idari hizmetlerin çoğunluğunun erkek

(%52,9), teknik hizmetler çalışanının erkek (%100), yardımcı hizmetler çalışanının çoğunluğunun kadın (%60), toplamda ise çoğunluğun kadın (69,0) olduğu, ayrıca çalışmaya katılanlar arasında en büyük meslek grubunun araştırma görevlileri olduğu görülmektedir.

Tablo 4.6. Çalışmaya katılanların mesleğine göre yenidoğan tarama testlerinden haberdar olma durumu

Meslekler	Tarama testinden haberdarlık	Sayı	Yüzde
Öğretim üyesi	evet	16	100,0
	hayır	0	0,0
Uzman hekim	evet	15	100,0
	hayır	0	0,0
Araştırma görevlisi	evet	104	100,0
	hayır	0	0,0
Pratisyen hekim	evet	1	100,0
	hayır	0	0,0
İntörn doktor	evet	57	100,0
	hayır	0	0,0
Hemşire	evet	81	100,0
	hayır	0	0,0
Ebe	evet	5	100,0
	hayır	0	0,0
Diğer sağlık personeli	evet	44	95,7
	hayır	2	4,3
Genel idari hizmetler	evet	32	94,1
	hayır	2	5,9
Teknik hizmetler	evet	1	100,0
	hayır	0	0,0
Yardımcı hizmetler	evet	3	60,0
	hayır	2	40,0
Toplam	evet	359	98,4
	hayır	6	1,6

Tablo 4.6.'da çalışmaya katılanların mesleklerine göre yenidoğan tarama testlerinden haberdar olma durumu yer almaktadır. Çalışmaya katılan öğretim üyesi, uzman hekim, araştırma görevlisi, pratisyen hekim, intörn

doktor, hemşire , ebe ve teknik hizmetler çalışanının tamamının (%100), diğer sağlık personelinin çoğunluğunun (%95,7), genel idari hizmetler çalışanlarının çoğunluğunun (%94,1), yardımcı hizmetler çalışanlarının çoğunluğunun (%60) yenidoğan tarama testlerinden haberdar olduğu görülmüştür. Yenidoğan tarama testlerinden haberdar olmayan %1,6'lık dilimi oluşturan meslek grupları; diğer sağlık personeli, genel idari hizmetler ve yardımcı hizmetler grubundan oluşmaktadır.



Tablo 4.7. Çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması

Çocuk sahibi olma durumu	Fenilketonüri		K.hipotiroidi		Biotidinaz eks.		Kistik fibrozis		Gkd		İşitme		Görme	
	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%
Var	117/78,5	32/21,5	90/60,8	58/39,2	50/33,6	99/66,4	44/29,5	105/70,5	109/73,2	40/26,8	132/88,6	17/11,4	97/65,1	52/34,9
Yok	165/89,2	20/10,8	148/80,0	37/20,0	121/65,4	64/34,6	115/62,2	70/37,8	125/67,6	60/32,4	148/80	37/20	100/54,1	85/45,9
Toplam	282/84,4	52/15,6	238/71,5	95/28,5	171/51,2	163/48,8	159/47,6	175/52,4	234/70,1	100/29,9	280/83,8	54/16,2	197/59,0	137/41,0
P	0,008		0,000		0,000		0,000		0,268		0,034		0,041	

Tablo 4.7.'de çalışmaya katılanların çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu yer almaktadır.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin fenilketonüriyi bilme oranı %78,5 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre fenilketonürinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin konjenital hipotiroidiyi bilme oranı % 60,8 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre konjenital hipotiroidinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin biotidinaz eksikliğini bilme oranı %33,6 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre biotidinaz eksikliğinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin kistik fibrozis hastalığını bilme oranı %29,5 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre kistik fibrozis hastalığının yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin gelişimsel kalça displazisini bilme oranı %73,2 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre gelişimsel kalça displazisinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin işitme tarama testini bilme oranı %88,6 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre işitme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi olan kişilerin görme tarama testini bilme oranı %65,1 olup, gruplar arasında çocuk sahibi olma durumuna göre görme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Tablo 4. 8 . Çocuğu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu

1.ve2.derece akrabada çocuk durumu	Fenilketonüri		K.hipotiroidi		Biotidinaz eks.		Kistik fibrozis		Gkd		İşitme		Görme	
	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%
Var	60/77,9	17/22,1	53/68,8	24/31,2	44/57,1	33/42,9	39/50,6	38/49,4	51/66,2	26/33,8	62/80,5	15/19,5	42/54,5	35/45,5
Yok	129/87,8	18/12,2	114/78,1	32/21,9	85/57,8	62/42,2	84/57,1	63/42,9	107/72,8	40/27,2	121/82,3	26/17,7	85/57,8	62/42,2
Toplam	189/84,4	35/15,6	167/74,9	56/25,1	129/57,6	95/42,4	123/54,9	101/45,1	158/70,5	66/29,5	183/81,7	41/18,3	127/56,7	97/43,3
P	0,054		0,130		0,922		0,354		0,307		0,742		0,638	

Tablo 4.8.'de çocuđu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidođan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu yer almaktadır.

Çocuđu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidođan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması açısından gruplar arasında anlamlı fark bulunamamıştır.



Tablo 4.9. Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olma durumu

Meslek grupları	Fenilketonüri		K.hipotiroidi		Biotidinaz eks.		Kistik fibrozis		Gkd		İşitme		Görme	
	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%	Doğru Yanıt n/%	Yanlış Yanıt n/%
Hekim	169/91,4	16/8,6	159/86,4	25/13,6	132/71,4	53/28,6	118/63,8	67/36,2	132/71,4	53/28,6	147/79,5	38/10,5	96/51,9	89/48,1
Yardımcı sağlık personeli	107/86,3	17/13,7	72/58,1	52/41,9	38/30,6	86/69,4	39/31,5	85/68,,5	87/70,2	37/29,8	111/89,5	13/10,5	83/66,9	41/33,1
İdari personel	6/23,1	20/76,9	7/26,9	19/73,1	1/3,8	25/96,2	2/7,7	24/92,3	16/61,5	10/38,5	23/88,5	3/11,5	19/73,1	7/26,9
Toplam	282/84,2	53/15,8	238/71,3	96/28,7	171/51,0	164/49,0	159/47,5	176/52,5	235/70,1	100/29,9	281/83,9	54/16,1	198/59,1	137/40,9
P	0,000		0,000		0,000		0,000		0,592		0,050		0,010	

Tablo 4.9.'da meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olma durumu yer almaktadır.

Fenilketonürinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %91,4'ü, yardımcı sağlık personelinin %86,3'ü, idari ve teknik personelin %23,1'i, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında fenilketonürinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Konjenital hipotiroidinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %86,4'ü, yardımcı sağlık personelinin %58,1'i, idari ve teknik personelin %26,9'u, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında konjenital hipotiroidinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Biotidinaz eksikliğinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %71,4'ü, yardımcı sağlık personelinin %30,6'sı, idari ve teknik personelin %3,8'i, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında biotinidaz eksikliğinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Kistik fibrozis hastalığının yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %63,8'i, yardımcı sağlık personelinin %31,5'u, idari ve teknik personelin %7,7'si, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında kistik fibrozis hastalığının yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Gelişimsel kalça displazisinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %71,4'ü, yardımcı sağlık personelinin %70,2'si, idari ve teknik personelin %61,5'u, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında gelişimsel kalça displazisinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmamıştır.

İşitme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %79,5'u, yardımcı sağlık personelinin %89,5'u, idari ve teknik personelin %88,5'u, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında işitme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmamıştır.

Görme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu hekimlerin %51,9'u, yardımcı sağlık personelinin %66,9'u, idari ve teknik personelin %73,1'i, doğru yanıtlamıştır. Meslek grupları arasında görme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Tablo 4. 10. Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu

Meslek grupları	İdeal tarama zamanının bilinme durumu			P
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Toplam n/%	
Hekim	98/50,8	95/49,2	193/100,0	0,001
Yardımcı sağlık personeli	51/39,2	79/60,8	130/100,0	
İdari ve teknik personel	7/19,4	29/80,6	36/100,0	

Tablo 4.10.'da meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu yer almaktadır.

Konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanını hekimlerin %50,8'i, yardımcı sağlık personelinin %39,2'si, idari ve teknik personelin %19,4'ü doğru yanıtlamıştır.

Meslek grupları arasında konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının bilinme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Tablo 4.11. Meslek gruplarına göre göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yönteminin bilinme durumu

Meslek grupları	İdeal tarama yönteminin bilinme durumu			
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Toplam n/%	P
Hekim	177/91,7	16/8,3	193/100,0	0,000
Yardımcı sağlık personeli	116/89,2	14/10,8	130/100,0	
İdari ve teknik personel	21/58,3	15/41,7	36/100,0	

Tablo 4.11.'da meslek gruplarına göre göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yönteminin bilinme durumu yer almaktadır.

Konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yöntemini hekimlerin %91,7'si, yardımcı sağlık personelinin %89,2'si, idari ve teknik personelin %58,3'ü doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Tablo 4.12. Meslek gruplarına göre İşitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu

Meslek grupları	İşitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu			
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Toplam n/%	P
Hekim	102/52,8	91/47,2	193/100,0	0,050
Yardımcı sağlık personeli	83/63,8	47/36,2	130/100,0	
İdari ve teknik personel	16/44,4	20/55,6	36/100,0	

Tablo 4.12.'de meslek gruplarına göre işitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu yer almaktadır.

İşitme tarama testinin ideal zaman dilimini hekimlerin %52,8'i , yardımcı sağlık personelinin %63,8'i, idari ve teknik personelin %44,4'ü doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre işitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır.

Tablo 4.13. Meslek gruplarına göre bebeklerin Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde en uygun zaman diliminin bilinme durumu

Meslek grupları	Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde ideal zaman diliminin bilinme durumu			
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Toplam n/%	P
Hekim	92/47,7	101/52,3	193/100,0	0,442
Yardımcı sağlık personeli	60/46,2	70/53,8	130/100,0	
İdari ve teknik personel	13/36,1	23/63,9	36/100,0	

Tablo 4.13.'de meslek gruplarına göre bebeklerin gelişimsel kalça bozukluğu yönünden ideal tarama zamanının bilinme durumu yer almaktadır.

Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden ideal tarama zaman dilimini hekimlerin %47,7'si, yardımcı sağlık personelinin %46,2'si, idari ve teknik personelin %36,1'i doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre gelişimsel kalça bozukluğu yönünden ideal tarama zamanının bilinme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Tablo 4.14. Meslek gruplarına göre Yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu

Meslek grupları	Yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu			
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Toplam n/%	P
Hekim	95/49,2	98/50,8	193/100,0	0,783
Yardımcı sağlık personeli	65/50,0	65/50,0	130/100,0	
İdari ve teknik personel	20/55,6	16/44,4	36/100,0	

Tablo 4.14.'de meslek gruplarına göre yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu yer almaktadır.

Yenidoğan görme taramasının ideal zaman dilimini hekimlerin %49,2'si, yardımcı sağlık personelinin %50,0'ı, idari ve teknik personelin %55,6'sı doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre yenidoğan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Tablo 4.15. Yenidoğan tarama programlarının yapılma nedeninin bilinme durumu

	Hekim		Yardımcı sağlık personeli		İdari ve teknik personel		Toplam n/%	P
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%		
18a	91/47,2	102/52,8	89/68,5	41/31,5	21/58,3	15/41,7	359/100,0	0,001
18b	116/60,1	77/39,9	63/48,5	67/51,5	12/33,3	24/66,7	359/100,0	0,005
18c	179/92,7	14/7,3	107/82,3	23/17,7	31/86,1	5/13,9	359/100,0	0,015
18d	71/36,6	122/63,2	47/36,2	83/63,8	11/30,6	25/69,4	359/100,0	0,773

18a. Ender görülen hastalıkların erken tanı almasını sağlama

18b. Fiziksel ve zihinsel gelişimin normal düzeyde olmasını sağlamak

18c. Erken tedaviyle sekelleri önlemek veya en aza indirmek

18d. İzleyen gebelikler için doğum öncesi tanı şansını yakalamak

Tablo 4.15.'de meslek gruplarına göre yenidoğan tarama programlarının yapılma nedenlerinin bilinme durumu yer almaktadır.

Ender görülen hastalıkların erken tanı almasını sağlama seçeneğini hekimlerin %47,2'si, yardımcı sağlık personelinin %68,5'u, idari ve teknik personelin %58,3'ü doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre ender görülen hastalıkların erken tanı almasını sağladığının bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Fiziksel ve zihinsel gelişimin normal düzeyde olmasını sağlamak seçeneğini hekimlerin %60,1'i, yardımcı sağlık personelinin %48,5'u, idari ve teknik personelin %33,3'ü doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre fiziksel ve zihinsel gelişimin normal düzeyde olmasını sağladığının bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Erken tedaviyle sekelleri önlediği veya en aza indirmek seçeneğini hekimlerin %92,7'si, yardımcı sağlık personelinin %82,3'ü, idari ve teknik

personelin %86,1'i doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre erken tedaviyle sekelleri önlediği veya en aza indirdiğinin bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

İzleyen gebelikler için doğum öncesi tanı şansını yakalamak seçeneğini hekimlerin % 36,6'sı, yardımcı sağlık personelinin %36,2'si, idari ve teknik personelin %30,6'sı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre İzleyen gebelikler için doğum öncesi tanı şansını yakalamayı sağladığının bilinme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Tablo 4.16. Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için neler yapılabileceği hakkında bilgi sahibi olma durumu

	Hekim		Yardımcı sağlık personeli		İdari ve teknik personel		Toplam n/%	P
	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%		
19a	177/91,7	16/8,3	111/85,4	19/14,6	30/83,3	6/16,7	359/100,0	0,125
19b	160/82,9	33/17,1	94/72,3	36/27,7	19/52,8	17/47,2	359/100,0	0,000
19c	135/69,9	58/30,1	66/51,2	63/48,8	10/27,8	26/72,2	359/100,0	0,000
19d	77/39,9	116/60,1	58/44,6	72/55,4	17/47,2	19/52,8	359/100,0	0,557
19e	110/57,0	83/43,0	96/73,8	34/26,2	20/55,6	16/44,4	359/100,0	0,006
19f	126/65,3	67/34,7	96/73,8	34/26,2	20/55,6	16/44,4	359/100,0	0,076
19g	128/66,3	65/33,7	101/77,7	29/22,3	26/72,2	10/27,8	359/100,0	0,086
19h	153/79,3	40/20,7	104/80,0	26/20,0	27/75,0	9/25,0	359/100,0	0,805

19a.Akraba evliliğinin önlenmesi

19b.Evlilik öncesi eğitim

19c. Sıkı kundak yapılmasının önlenmesi

19d. Annenin gebelik döneminde kaza, düşme gibi travmalardan korunması

19e. Annenin gebeliğinde X-ray ışınlarına maruziyetinin önlenmesi

19f. Annenin diyabet, hipertansiyon gibi hastalıklarının kontrol altında tutulması

19g. Annenin gebelikte bilinçsiz ilaç kullanmaması konusunda bilinçlendirilmesi

19h. Genetik yatkınlıkların belirlenmesi

Tablo 4.16.'da meslek gruplarına göre yenidoğan tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için neler yapılabileceği hakkında bilgi sahibi olma durumu yer almaktadır.

Akraba evliliğinin önlenmesi seçeneğini hekimlerin %91,7'si, yardımcı sağlık personelinin %85,4'ü, idari ve teknik personelin %83,3'ü doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre akraba evliliğinin önlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Evlilik öncesi eğitim verilmesi seçeneğini hekimlerin %82,9'u, yardımcı sağlık personelinin %72,3'ü, idari ve teknik personelin %52,8'i doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre evlilik öncesi eğitim verilmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur.

Sıkı kundak yapılmasının önlenmesi seçeneğini hekimlerin %69,9'u, yardımcı sağlık personelinin %51,2'si, idari ve teknik personelin % 27,8'i doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre sıkı kundak yapılmasının önlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur.

Annenin gebelik döneminde kaza, düşme gibi travmalardan korunması seçeneğini hekimlerin %39,9'u, yardımcı sağlık personelinin %44,6'sı, idari ve teknik personelin %47,2'si doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin gebelik döneminde kaza, düşme gibi travmalardan korunmasının bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Annenin gebeliğinde X-ray ışınlarına maruziyetinin önlenmesi seçeneğini hekimlerin %57,0'ı, yardımcı sağlık personelinin %73,8'i, idari ve teknik

personelin %55,6'sı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin gebeliğinde X-ray ışınlarına maruziyetinin önlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur.

Annenin diyabet, hipertansiyon gibi hastalıklarının kontrol altında tutulması seçeneğini hekimlerin %65,3'ü, yardımcı sağlık personelinin %73,8'i, idari ve teknik personelin %55,6'sı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin diyabet, hipertansiyon gibi hastalıklarının kontrol altında tutulmasının bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Annenin gebelikte bilinçsiz ilaç kullanmaması konusunda bilinçlendirilmesi seçeneğini hekimlerin %66,3'ü, yardımcı sağlık personelinin %77,7'si, idari ve teknik personelin %72,2'si doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin gebelikte bilinçsiz ilaç kullanmaması konusunda bilinçlendirilmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Genetik yatkınlıkların belirlenmesi seçeneğini hekimlerin %79,3'ü, yardımcı sağlık personelinin %80,0'ı, idari ve teknik personelin %75,0'ı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre genetik yatkınlıkların belirlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Tablo 4.17. Yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu

Meslek grupları	Doğru yanıt n/%	Yanlış yanıt n/%	Cevapsız n/%	Toplam n/%	P
Hekim	147/76,2	20/10,4	26/13,5	193/100,0	0,030
Yardımcı sağlık personeli	94/71,2	21/15,9	17/12,9	132/100,0	
İdari ve teknik personel	23/57,5	12/30,0	5/12,5	40/100,0	

Tablo 4.17.'de yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu yer almaktadır.

Verilen cevaplardan Aile Saęlıęı Merkezi (Asm), aile hekimi, Trkiye Halk Saęlıęı Kurumu, Saęlık Bakanlıęı, Saęlık Mdrlę, Halk saęlıęı Mdrlę cevapları doęru kabul edilmiřtir.

Yenidoęan tarama programalarının hangi kurum tarafından yapıldıęını hekimlerin %76,2'si, yardımcı saęlık personelinin %71,2'si, idari ve teknik personelin %57,5'i doęru yanıtlamıřtır.

Meslek gruplarına gre yenidoęan tarama testlerinin hangi kurum tarafından yapıldıęının bilinme durumu arasında istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuřtur.



V. TARTIŞMA

5.1. Çalışmaya katılanların sosyodemografik özelliklerinin dağılımı

Araştırmamıza katılan 365 sağlık personeli ve idari çalışanın anketimize verdikleri yanıtlar, bu alandaki literatür dikkate alınarak karşılaştırılmış ve değerlendirilmiştir.

Çalışmamıza katılan çalışanların; %89,04'ü sağlık personeli, %10,95'i idari personeldir. Araştırmamıza katılanların %69'u kadın, %31'i erkek idi. Çalışmamıza katılanların; %0,5'i ilköğretim mezunu, %7,7'si ortaöğretim mezunu, %7,7'si ön lisans mezunu ve % 84,2'si lisans ve lisansüstü eğitim düzeyinde idi. Yaş ortalaması $33,13 \pm 8,59$ olarak saptandı.

Evcili ve ark.'nın 2014'te yenidoğan taramalarıyla ilgili postpartum dönemdeki annelere yönelik yaptıkları bir çalışmada çalışmaya katılanların %44'ünün ilkokul mezunu olduğu, %89'unun çalışmadığı , yaş ortalamasının $27 \pm 5,3$ olduğu bildirilmiştir (123). Evcili ve ark.'nın aynı konuda 2015'te başka bir merkezde postpartum dönemdeki annelere yönelik yaptıkları bir çalışmada katılımcıların %48,7'sinin ilkokul ve altında eğitim düzeyinde olduğu, %88,7'sinin çalışmadığı, %52'sinin 26-35 yaşları arasında olduğu belirtilmiştir (124).

Arıkan ve ark.'nın 2013'te yenidoğan bebek sahibi ailelerin Guthrie tanılama testi hakkında bilgi düzeyinin belirlenmesine yönelik yaptığı çalışmada çalışmaya katılanların çoğunluğunu babalar (%54,7) oluşturmaktadır. Çalışan annelerin oranı %52,8 bulunmuştur. Annelerin eğitim durumlarına bakıldığında; en fazla üniversite (%64,2) mezunu oldukları, %64,2'si 29-39 yaş aralığında oldukları belirtilmiştir. Babaların çoğunlukla kamu çalışanı (%96,2) oldukları görülmüştür. Babaların eğitim durumlarına bakıldığında; en fazla üniversite mezunu oldukları (%73,6) ,

%71,7'sinin 29-39 yaş aralığında oldukları görülmüştür. Araştırmada ailelerin ilk çocuk sahibi olma oranının %62,3 olduğu görülmüştür (125).

Büyük'ün 2014'te yaptığı bir çalışmada, annelerin bebeklerine yapılan topuk kanı alma işlemi hakkındaki bilgilerini öçmeye yönelik yaptığı çalışmada araştırmaya katılan annelerin % 47,5'inin ilkökul mezunu olduğu, yaş ortalamasının $24,61 \pm 4,9$ olup, % 59,2'si 19- 25 yaş aralığında olduğu belirtilmiştir (126).

Bizim çalışmamızdaki katılan gönüllülerin eğitim düzeylerinin yüksek olmasının, çalışmamızın bir üniversite hastanesinde ve tıp fakültesinde gerçekleştirilmiş olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir.

Çalışmamıza katılanların %41,9'u bekar idi. Katılımcıların %55,1'i evli, %44,9'u bekar ya da boşanmış olduğu görülmüş olup bu iki gruptaki dağılımın dengeli olduğu, çocuk sahibi olanların %45,1, çocuğu olmayanların %54,9 olduğu görülmüştür.

Çalışmaya katılanların %66'sı 10 yıl ve daha az hizmet yılına sahipken %44'ü 11 yıl ve daha uzun süre hizmet yılı çalışma süreleri vardı. Araştırmaya katılanların çoğunluğunun genç yaş grubunda olduğu buradan anlaşılmaktadır.

Çalışmaya katılanların içinde en büyük grup araştırma görevlileri (%28,4) olup ikinci büyük grup da hemşirelerden (%22,1) oluşmaktadır. Genel İdari hizmetler, teknik hizmetler ve yardımcı hizmetler toplamı %10,94 oranındadır. Araştırmamıza katılanların büyük çoğunluğunun sağlık personeli olduğu görülmektedir.

Çalışmaya katılanların, %10,2'sinin daha önce birinci basamak sağlık kuruluşunda çalıştığı görülmektedir. Daha önce ikinci veya üçüncü basamak sağlık kuruluşunda ya da özel sağlık kuruluşunda çalışan veya hiçbir yerde çalışmamış olanların oranı %89,8'dir.

5.2.Çalışmaya katılanların hizmet sınıfı ve cinsiyete göre dağılımı

Çalışmaya katılanların %69'unun kadın, %31'inin kadın olduğu görülmektedir. Katılımcıların kadın yüzdesinin yüksek olmasının araştırma görevlileri, intörn doktor, hemşire, ebe, diğer sağlık personelinin kadın cinsiyet ağırlıkta olmasından kaynaklandığı düşünülmüştür.

5.3. Çalışmaya katılanların mesleğine göre yenidoğan tarama testlerinden haberdar olma durumu

Arıkan ve ark.'nın 2014'te Guthrie tanılama testi hakkında bilgi düzeyinin belirlenmesine yönelik yaptığı çalışmada; ailelerin %66'sının topuk kanı hakkında bilgi sahibi olduğu, %54,7'sinin ise topuk kanı ile hangi testlere bakıldığı hakkında bilgi sahibi olmadığı belirlenmiştir. Guthrie Tanılama Testi sırasında kan alımı ile ilgili ailelerin bilgi düzeyinin dağılımı incelendiğinde; çalışmaya katılan ailelerin %83'ü topuktan kan alma işleminin ne amaçla yapıldığını, %81,1'i yapılan bu testin çocuğunun sağlığı için önemli olduğunu, %79,2'si test için nasıl kan alınacağını, %75,5'i test sonuçlarında problem çıkarsa kendilerine geri dönüş yapılacağını bildiklerini söylemektedir. Ancak çalışmaya katılan ailelerin test sonuçlarının ne anlama geldiği, topuk kanının neden belirli bir zamanda alındığı ve sonuçların ne zaman alınacağı konusunda birbirine yakın bildirimlerde bulunmuşlardır (125).

Büyük'ün 2014'te annelerin bebeklerine yapılan topuk kanı alma işlemi hakkındaki bilgilerini ölçmeye yönelik yaptığı çalışmada annelerin sosyodemografik özellikleri ile topuk kanı alma nedenini bilme durumları arasında ilişkiye bakıldığında, annelerin %49,2'sinin 19- 25 yaş aralığında ve bebeklerinden niçin topuk kanı alındığını bilmedikleri görülmüş olup, annelerin yaşları ile topuk kanı alma nedenini bilme durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$). Annelerin % 39,2'si ilkokul mezunu ve işlemin neden yapıldığı bilmediği görülmüş olup, eğitim seviyeleri bakımından istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$). Annelerin yaşadıkları yere göre topuk kanı alma işleminin neden yapıldığını bilme durumuna bakıldığında ise, il merkezinde yaşayan annelerin

%30'unun ve köyde yaşayan annelerin %28,3'ünün işlemin yapılma nedeni hakkında bilgisinin olmadığı görülmüştür. Annelerin yaşadıkları yer ile bebeklerine yapılan bu işlemin neden uygulandığını bilme durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır ($p>0,05$). Çekirdek aile yapısına sahip annelerin %40,8'inin topuk kanını alma nedenini bilmedikleri saptanmıştır ($p>0,05$). Annenin ailesinde kalıtsal hastalık olma durumu ve gebelikte sigara içme durumu ile topuk kanı alma işlemi hakkında bilgi sahibi olma durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($p>0,05$) (126).

Evcili ve ark.'nın 2014'te yaptığı bir çalışmada, yenidoğan taramalarıyla ilgili postpartum dönemdeki annelere yönelik yaptıkları çalışmada eğitim öncesi annelerin %43,3'ünün yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgilerinin olmadığı, yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgisi olan annelerin %84'ünün bu bilgiyi sağlık personelinin aldığı belirlenmiştir (123).

Evcili ve ark.'nın aynı konuda 2015'te başka bir merkezde postpartum dönemdeki annelere yönelik yaptıkları bir çalışmada annelerin %55,3'ü yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgi aldığını, bilgi alanların %51,4'ü bilgilerini kısmen yeterli bulduğunu, %46'sı bilgi edindikleri kaynaklar arasında ilk sırada internetin bulunduğunu belirtmiştir. Araştırmaya katılan tüm annelerin yenidoğan tarama testlerine yönelik bilgi edinmek istedikleri kaynaklar arasında ilk sırada sağlık personeli (%66,3) gösterdikleri belirlenmiştir (124).

Bizim araştırmamızda, Yenidoğan tarama testlerinden haberdar olmayan %1,6'lık dilimi oluşturan meslek grupları; diğer sağlık personeli, genel idari hizmetler ve yardımcı hizmetler grubundan olduğu görülmektedir .

Çalışmaya katılanların %98,4'ünün yenidoğan tarama testlerinden haberdar olduğu görülmüştür.

Çalışmamızda yenidoğan tarama testlerini bilme durumunun yüksek olmasını, araştırmaya katılanların çoğunluğunun sağlık çalışanı olmasına bağlıyoruz.

5.4. Çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu

Çalışmamızda çocuk sahibi olanların fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biotidinaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme oranları çocuğu olmayanlara göre daha düşük bulunmuş olup aradaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p < 0,05$). Gelişimsel kalça displazisi, işitme ve görme tarama testlerinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu çocuğu olanlar olmayanlara göre daha yüksek oranda doğru yanıtlamış olup, işitme ve görme testleri açısından aradaki fark istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuş ($p < 0,05$), gelişimsel kalça displazisi açısından aradaki fark anlamlı bulunmamıştır ($p > 0,05$).

Bulgular ailelerin bu testleri yeterince bilmediğini göstermiştir. Bu bulgunun nedeni ailelere bu konuda yeterince bilgi verilmemesinden kaynaklanmış olabileceğini düşündürmektedir.

Çocuğu olanların neonatal tarama programındaki hastalıkları çocuğu olmayanlara göre daha az bildikleri görülmüş olup, bunu yenidoğan tarama programındaki hastalıkların isimlerinin sağlık çalışanları tarafından anlatılmamasına ve ailelerin de ilgi duyup araştırmamalarına bağlıyoruz. Çocuğu olmayanların neonatal tarama programındaki hastalıkları daha iyi bilmesinden ise her ne kadar kendi çocukları olmasa da ileride çocuk sahibi olmayı istemeleri ve bu konulara ilgi duydukları anlaşılmaktadır.

Gelişimsel kalça displazisi, işitme ve görme testlerini çocuğu olanların daha fazla bilmesini ise bu işlemlerle ilgili ayrıca randevu alınıp somut bir uygulama yapılması nedeniyle akılda daha çok kalmasına bağlıyoruz.

Arıkan ve ark'nın 2013'te guthri tanılama testi hakkında bilgi düzeyinin belirlenmesine yönelik yaptığı çalışmada ailelerin ilk çocuk sahibi olma oranının %62,3 olduğu, ailelerin çoğunluğunun (%66) topuk kanı hakkında bilgi sahibi olduğu ancak topuk kanı ile hangi testlere bakıldığı hakkında ise bilgi sahibi olmadığı (%54,7) belirlenmiştir. Ailelerin, topuk kanı ile bakılan fenilketonüri testini %62,3'ü, konjenital hipotiroidi testini %66'sı ve biyotidinaz testini %79,2'sinin bilmediği görülmüştür.

Ailelerin %94,3'ünün topuktan kan almanın önemli bir test olduğunu ve yararlı bilgiler sağladığını, %92,5'inin topuktan kan alma testinin tanımlanmış bir sağlık sorununu saptadığını bildiği bildirilmiştir. Ancak ailelerin %50,9'unun topuktan kan alma işleminin çocuk için acı verici bir işlem olduğunu düşündüğü görülmüştür (125).

5. 5 . Çocuğu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması durumu

Çocuğu olmayıp birinci ve ikinci derece yakınlarında son bir yıl içinde çocuk sahibi olma durumuna göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olunması açısından gruplar arasında anlamlı fark bulunamamıştır ($p>0,05$).

5.6. Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testleri hakkında bilgi sahibi olma durumu

Meslek gruplarına göre fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biotidinaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuş olup ($p<0,05$), hekimlerin daha yüksek oranda doğru yanıtladığı görülmüştür. Hekimlerin bu konularda daha fazla bilgi sahibi olmasını tıbbi terminolojiye hakim olmaları nedeniyle konuya ilgi duymalarına ve aldıkları tıp eğitimine bağlıyoruz.

Meslek gruplarına göre gelişimsel kalça displazisi ve işitme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır ($p>0,05$). Bu konudaki bilgi düzeyinin dağılımının dengeli olmasını gelişimsel kalça displazisi ve işitme taramalarının somut uygulamalar olması ve akılda kalıcı olması nedeniyle toplumu yansıtan idari ve teknik personel tarafından da bilinmesine bağlıyoruz.

Meslek gruplarına göre görme tarama testinin yenidoğan tarama testleri arasında olduğunu bilme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuş olup ($p<0,05$), idari ve teknik personelin daha yüksek oranda doğru yanıtladığı, bunu yardımcı sağlık personelinin takip ettiği, hekimlerinse bu konuda daha az bilgi sahibi olduğu görülmüştür. Bu sonucu görme tarama testinin yeni uygulanmaya başlanması nedeniyle üniversite hastanesindeki hekimler tarafından fazla bilinmemesine; idari ve teknik personelin, yardımcı sağlık personelinin ise bu konuda daha fazla bilgi sahibi olmasını ise işin uygulama kısmında yer almaları nedeniyle konudan daha önce haberdar olmalarına bağlıyoruz.

5. 7. Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu

Konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanını hekimlerin %50,8'i, yardımcı sağlık personelinin %39,2'si, idari ve teknik personelin %19,4'ü doğru yanıtlamıştır.

Meslek grupları arasında konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının bilinme durumu açısından istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur.

Elde edilen bulgulara bakıldığında hekimlerin topuk kanından bakılan hastalıkların ideal zamanını daha iyi bildikleri görülmekle beraber bu konudaki bilgi düzeyinin genel olarak yetersiz olduğu anlaşılmaktadır.

Evcili ve arkadaşlarının 2014'te yenidoğan tarama testleriyle ilgili postpartum dönemdeki annelere yönelik yaptığı çalışmada topuk kanının doğumdan sonraki 3. ve 5. günler arasında alındığını annelerin %53,4'ünün bildiği belirtilmiştir (123).

Evcili ve arkadaşlarının 2015'te aynı konuda başka bir merkezde postpartum dönemdeki annelere yönelik yaptığı çalışmada annelerin %40,2'sinin topuk kanı alınması için bebeğin beslenmeye başlaması gerektiğinin bildiği, %46,7'sinin kararsız olduğu belirlenmiş, topu kanı alınması için en uygun zamanın bebek beslenmeye başladıktan sonraki 3.ve

5.günler arası olduğunu sadece %16,1'inin doğru yanıtladığı, %48,2'sinin kararsız olduğu belirtilmiştir (124).

5.8. Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yönteminin bilinme durumu

Konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği ve kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama yöntemini hekimlerin %91,7'si, yardımcı sağlık personelinin %89,2'si, idari ve teknik personelin %58,3'ü doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanının bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Bulgulara bakıldığında topuk kanından bakılan hastalıkların ideal tarama yöntemini birinci sırada hekimlerin ikinci sırada yardımcı sağlık personelinin iyi düzeyde yanıtladığı görülmüş olup idari ve teknik personelin bu konuda yeterli bilgiye sahip olmadığı görülmüştür. Bu sonucu hekimlerin ve yardımcı sağlık personelinin bu hastalıkların taramasında daha etkin rol almasına bağlıyoruz. İdari ve teknik personelin ise yeterli bilgiye sahip olmamasını topuk kanı işlemi sırasında hastalıklarla ilgili yeteri kadar bilgilendirilmemelerine bağlıyoruz.

Evcili ve arkadaşlarının 2014'te yaptığı çalışmada; annelerin %51,9'unun fenilketonüri hastalığının tanısı için bebeğin topuğundan alınacak iki damla kanla tanı konulabildiğini bilmediği belirtilmiştir (123).

Evcili ve arkadaşlarının 2015'te aynı konuda başka bir merkezde yaptığı çalışmada ; annelerin %48.0'ının bebeğin topuğundan alınan iki damla kanla kalıtsal geçişli hastalıkların tanısının konulabildiğini bildiği, %30,2'sinin ise kararsız olduğu belirtilmiştir (124).

5.9. Meslek gruplarına göre işitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu

İşitme tarama testinin ideal zaman dilimini hekimlerin %52,8'i , yardımcı sağlık personelinin %63,8'i, idari ve teknik personelin %44,4'ü doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre işitme tarama testinin ideal zaman diliminin bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır.

Bulgulara bakıldığında işitme tarama testinin ideal tarama zamanının bilinme durumu açısından bilgi düzeyinin yeterli olmadığı görülmüştür.

Evcili ve arkadaşlarının 2014'te yaptığı çalışmada; annelerin %75,4'ünün her yenidoğan bebeğe ilk bir ay içinde işitme tarama testinin yapılması gerektiğini bildiği, %70,7'sinin işitme testinin bebeğe hiçbir zarar vermediğini bildiği ,%71,3'ünün işitme testinin birkaç dakika süren basit bir ölçüm olduğunu bildiği, %59,3'ünün bebek tarama testinden üç kez kalırsa ileri bir tetkik gerektiğini bildiği, %59,3'ünün 35. gebelik haftasından önce doğan bebeklerde işitme problemlerinin görülebileceğini bilmediği belirtilmiştir(123).

Evcili ve arkadaşlarının 2015'te aynı konuda başka bir merkezde yaptığı çalışmada ; annelerin %39,9'unun her yenidoğan bebeğe ilk bir ay içinde işitme tarama testi yapılması gerektiğini bildiği,%43,5'unun kararsız olduğu belirtilmiştir (124).

Yılmaz ve arkadaşlarının Bolu İzzet Baysal Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi'nde yenidoğan işitme tarama testi protokolleri ve sonuçlarını değerlendirmek amacıyla yaptığı çalışmada tarama testi sonuçları incelendiğinde birinci taramada; 12232 yenidoğan bebekten, 10036 tane bebek (%82,1) testi geçip, 2196 bebek (%17,9) testten kalmıştır. Testten kalan bebeklere yapılan ikinci test tekrarında, 2196 bebekten, 2118 tane bebek (%96,4) testi geçip, 78 bebek (% 3,6) testten kalmıştır. 2. kez de testten kalan 78 bebek, işitme kaybı şüphesi ile ileri tetkik ve tedavi amaçlı 3. basamak sağlık kuruluşuna sevk edilmiştir. Sevk edilen bebeklerin sonuçları takip edildiğinde 13 bebekte tek taraflı işitme kaybı, 9 tane bebekte ise çift taraflı işitme kaybı olduğu izlenmiştir. Beş yıllık işitme tarama sonuçları toplam olarak incelendiğinde ise; 12232 yenidoğan bebekten 12111 bebek

(% 99,8) testi geçmiş olup, 13 bebekte (% 0,1) tek taraflı, 9 bebekte (% 0,07) ise çift taraflı olmak üzere 22 bebekte (% 0,17) işitme kaybı olduğu tespit edilmiştir (127).

Bebeklerde işitme kaybı erken dönemde tespit edilip, gerekli müdahaleler yapılmaz ise konuşma-dil gelişimi ve buna bağlı olarak da çocuğun çevre ile olan iletişimi, uyumu ve akademik performansının gelişimi olumsuz yönde etkilenir (109,110). İşitme kaybı, 1000 canlı doğumda 1-3 insidansla en yaygın görülen doğumsal defektir. Bu oran, yenidoğan taramasının uygulandığı metabolik bozukluklar ve konjenital anomalilerle karşılaştırıldığında (1000 canlı doğumda; konjenital hipotroidi 0.25, fenilketonüri 0.08 ayrıca 750 canlı doğumda 1 oranında trizomi 21 ve yarık damak) işitme kaybının geç tanısının kabul edilemez olduğunu göstermektedir (128,129).

5.10. Meslek gruplarına göre bebeklerin Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde en uygun zaman diliminin bilinme durumu

Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden ideal tarama zaman dilimini hekimlerin %47,7'si, yardımcı sağlık personelinin %46,2'si, idari ve teknik personelin %36,1'i doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre gelişimsel kalça bozukluğu yönünden ideal tarama zamanının bilinme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Bulgulara bakıldığında bu konudaki bilgi düzeyinin dağılımının yeterli düzeyde olmadığı görülmüştür.

Külcü ve ark.'nın pediatriklerin gelişimsel kalça displazisi hakkındaki bilgilerini ölçmeye yönelik yaptıkları çalışmada, kalçanın ultrasonografi (USG) ile ideal olarak 4-6 hafta arasında görüntülenebileceği %71,7 oranında kabul edildiği bildirilmiştir. GKD'nin bireysel ve toplumsal etkilerini, en aza indirmek için, %63,3 oranında tüm yenidoğanlara kalça USG yapılmasının, en etkili yöntem olduğu bildirilmiştir. Bebeğin yaşının büyümesi ile kalça patolojik anatomisindeki ilerleyici bozulmaya bağlı olarak, GKD tedavisinin

güçleŖeceęi ve bu sebeple, GKD tedavisinde istenilenin, en erken yaŖta tedavi olduęunun benimsendięi bildirilmiŖtir (%86,7) (130).

5.11. Meslek gruplarına göre Yenidoęan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu

Yenidoęan görme taramasının ideal zaman dilimini hekimlerin %49,2'si, yardımcı saęlık personelinin %50,0'ı, idari ve teknik personelin %55,6'sı doęru yanıtlamıŖtır.

Meslek gruplarına göre yenidoęan görme taramasının ideal zaman diliminin bilinme durumu arasında istatiksel olarak anlamlı fark bulunmamıŖtır.

Bulgulara bakıldıęında bu konudaki bilgi düzeyinin yeterli düzeyde olmadıęı görölmüŖtür.

Görme taraması 1 Ocak 2016'da yürürlüęe giren bir tarama uygulaması olması nedeniyle bu konudaki bilgi düzeyinin yetersizlięini henüz tam anlamıyla yaygınlaŖmamıŖ olmasına baęlıyoruz.

5.12. Yenidoęan tarama programlarının yapılma nedeninin bilinme durumu

Ender görölen hastalıkların erken tanı almasını saęlama seçeneęini hekimlerin %47,2'si, yardımcı saęlık personelinin %68,5'u, idari ve teknik personelin %58,3'ü doęru yanıtlamıŖtır. Meslek gruplarına göre ender görölen hastalıkların erken tanı almasını saęladıęının bilinme durumu arasındaki fark istatiksel olarak anlamlı bulunmuŖtur.

Fiziksel ve zihinsel gelişimin normal düzeyde olmasını saęlamak seçeneęini hekimlerin %60,1'i, yardımcı saęlık personelinin %48,5'u, idari ve teknik personelin %33,3'ü doęru yanıtlamıŖtır. Meslek gruplarına göre fiziksel ve zihinsel gelişimin normal düzeyde olmasını saęladıęının bilinme durumu arasındaki fark istatiksel olarak anlamlı bulunmuŖtur.

Erken tedaviyle sekelleri önledięi veya en aza indirmek seçeneęini hekimlerin %92,7'si, yardımcı saęlık personelinin %82,3'ü, idari ve teknik

personelin %86,1'i doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre erken tedaviyle sekelleri önlediği veya en aza indirdiğinin bilinme durumu arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

İzleyen gebelikler için doğum öncesi tanı şansını yakalamak seçeneğini hekimlerin % 36,6'sı, yardımcı sağlık personelinin %36,2'si, idari ve teknik personelin %30,6'sı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre İzleyen gebelikler için doğum öncesi tanı şansını yakalamayı sağladığının bilinme durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Evcili ve Ark.'nın 2014'te yenidoğan tarama testleriyle ilgili yaptığı çalışmada annelerin %60,6'sının fenilketonürinin bebekte geri dönüşsüz beyin hasarı bıraktığını bilmediği, %55'inin erken tedaviye başlanmazsa hastalık bulgularının şiddetlendiğini bildiği belirtilmiştir (123).

Evcili ve ark.'nın 2015'te yenidoğan tarama testleriyle ilgili başka bir merkezde yaptığı çalışmada annelerin %51,3'ünün kalıtsal geçişli hastalıkların bebekte zeka geriliğine neden olabileceğini bildiği, %42,0'ının kalıtsal geçişli hastalıkların bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabileceğini bildiği, %27,4'ünün kararsız olduğu, %44,5'unun kalıtsal geçişli hastalıkların bazı testler aracılığıyla belirlenebileceğini bildiği, %34,2'sinin kararsız olduğu belirtilmiştir (124).

Timurağaoğlu ve ark.'nın kistik fibrozisli çocukların klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesine yönelik yaptığı çalışmada olguların Kistik fibrozise bağlı gelişen komplikasyonlar incelendiğinde 25 vakada komplikasyonların geliştiği görülmektedir. Kistik Fibrozis birçok organ ve sistemi etkileyen, hastaların yaşam kalitesini düşüren, uzun süreli tedavi gereksinimi nedeniyle hastaların tedaviye uyumunun zorlaştığı, erken tanı ve tedavi ile komplikasyonların azaldığı bir hastalıktır (131).

Külcü ve ark.'nın pediatristlerin gelişimsel kalça displazisi hakkındaki bilgilerini ölçmeye yönelik yaptıkları çalışmaya katılan hekimlerin %86,7'sinin bebeğin yaşının büyümesi ile kalça patolojik anatomisindeki ilerleyici bozulmaya bağlı olarak, GKD tedavisinin güçleşeceğini; bu sebeple, GKD tedavisinde istenilenin, en erken yaşta tedavi olduğunu bildiği belirtilmiştir. Uygun tedavi edilmediğinde GKD'li bireyler, toplumda toplam sağlıklı yaşam

günü ortalamasının düşmesine, sosyal güvenlik kurumu yükünün artmasına ve ciddi iş gücü kayıplarına neden olmaktadır (130).

5.13. Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için neler yapılabileceği hakkında bilgi sahibi olma durumu

Akraba evliliğinin önlenmesi seçeneğini hekimlerin %91,7'si, yardımcı sağlık personelinin %85,4'ü, idari ve teknik personelin %83,3'ü doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre akraba evliliğinin önlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Evlilik öncesi eğitim verilmesi seçeneğini hekimlerin %82,9'u, yardımcı sağlık personelinin %72,3'ü, idari ve teknik personelin %52,8'i doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre evlilik öncesi eğitim verilmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. Bu durum, idari ve teknik personele yönelik "evlilik öncesi eğitimin" önemini vurgulayan yaygın eğitim uygulamalarına gereksinim olduğunu göstermektedir.

Sıkı kundak yapılmasının önlenmesi seçeneğini hekimlerin %69,9'u, yardımcı sağlık personelinin %51,2'si, idari ve teknik personelin % 27,8'i doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre sıkı kundak yapılmasının önlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. Bu durum, idari ve teknik personelin sıkı kundak yapılmasının yanlış olduğu hususunda yaygın eğitime gereksinimleri olduğunu göstermektedir.

Annenin gebelik döneminde kaza, düşme gibi travmalardan korunması seçeneğini hekimlerin %39,9'u, yardımcı sağlık personelinin %44,6'sı, idari ve teknik personelin %47,2'si doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin gebelik döneminde kaza, düşme gibi travmalardan korunmasının bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Annenin gebeliğinde X-ray ışınlarına maruziyetinin önlenmesi seçeneğini hekimlerin %57,0'ı, yardımcı sağlık personelinin %73,8'i, idari ve teknik personelin %55,6'sı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin

gebeliğinde X-ray ışınlarına maruziyetinin önlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur.

Annenin diyabet, hipertansiyon gibi hastalıklarının kontrol altında tutulması seçeneğini hekimlerin %65,3'ü, yardımcı sağlık personelinin %73,8'i, idari ve teknik personelin %55,6'sı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin diyabet, hipertansiyon gibi hastalıklarının kontrol altında tutulmasının bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Annenin gebelikte bilinçsiz ilaç kullanmaması konusunda bilinçlendirilmesi seçeneğini hekimlerin %66,3'ü, yardımcı sağlık personelinin %77,7'si, idari ve teknik personelin %72,2'si doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre annenin gebelikte bilinçsiz ilaç kullanmaması konusunda bilinçlendirilmesinin bilinmesi konusunda istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Genetik yatkınlıkların belirlenmesi seçeneğini hekimlerin %79,3'ü, yardımcı sağlık personelinin %80,0'ı, idari ve teknik personelin %75,0'ı doğru yanıtlamıştır. Meslek gruplarına göre genetik yatkınlıkların belirlenmesinin bilinmesi durumu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır.

Evcili ve Ark.'nın 2014'te yenidoğan tarama testleriyle ilgili yaptığı çalışmada annelerin %42,2'sinin fenilketonürinin kalıtsal geçişli bir hastalık olduğunu bildiği, %45,3'ünün akraba evliliğinin fenilketonürinin ortaya çıkmasında etkili olduğunu bildiği belirtilmiştir (123).

Evcili ve ark.'nın 2015'te yenidoğan tarama testleriyle ilgili başka bir merkezde yaptığı çalışmada annelerin %54,8'i bazı hastalıkların anne ya da baba aracılığı ile bebeğe geçebileceğini, %56,0'ı kalıtsal geçişli hastalıkların ortaya çıkmasında akraba evliliğinin etkili olduğunu, %51,3'ü bu hastalıkların bebekte geri dönüşsüz beyin hasarına %42'si fiziksel büyüme ve gelişme geriliğine yol açtığını, %48,0'ı bebeğin topuğundan alınacak iki damla kan ile tanı konulabildiğini bilmektedir. Çalışmaya katılan annelerin sosyodemografik özelliklerine bakıldığında %11,6'sında akraba evliliği olduğu belirtilmiştir (124).

Timurağaoğlu ve ark.'nın kistik fibrozisli çocukların klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesine yönelik yaptığı çalışmada olguların anne

baba akrabalıkları incelendiğinde; 30'unun (%62,5) akraba olduğu, 18'inde (%37,5) akrabalık olmadığı belirlendiği, anne baba akrabalığının cinsiyete göre, hastaneye yatış sayısına göre ve tanı yaşına göre incelendiğinde istatistiksel değerlendirmede anlamlı bulunmadığı belirtilmiştir Olguların Kistik Fibrozis kardeş öyküsü incelendiğinde 14 hastanın (%29,2) KF nedeniyle takip edilen kardeşi olduğu belirlendi. Kistik fibrozis kardeş öyküsü ve balgam şikayeti incelendiğinde istatistiksel değerlendirmede anlamlı bulunduğu belirtilmiştir (131).

Farahmand ve arkadaşlarının kistik fibrozis hastalığının klinik prezentasyonunu değerlendirmeye yönelik yaptığı çalışmada anne baba akrabalıkları incelendiğinde 134'ünün (%68) birinci derece akraba olduğu, 27'sinde kistik fibrozis hastalığı öyküsü olduğu, kistik fibrozis nedeniyle 17 ölüm vakası olduğu bildirilmiştir (132).

Ülkemizde akraba evliliklerinin fazla olması, genetik geçişli hastalıklar açısından ciddi risk oluşturmaktadır. Bu nedenle akraba evliliklerinin önlenmesi önem taşımaktadır.

Külcü ve arkadaşlarının pediatristlerin gelişimsel kalça displazisi hakkındaki bilgilerini ölçmeye yönelik yaptığı çalışmada ailede GKD varlığı, kundaklama, makat geliş, kız cinsiyet ve oligohidroamnios hekimlerin %70'den fazlasının bildiği risk faktörleriydi. Diğer risk faktörlerinden Metatarsus adduktus, Larsen sendromu ve konjenital diz çıkığı en az oranda (%10'dan az) bilinmekteydi. Asistan ve uzman hekimler arasında, tortikollis, çoğul gebelik, birinci bebek, metatarsus adduktus'un bilinme oranlarında istatistiksel olarak anlamlı ($p<0,05$) fark saptandığı belirtilmiştir (130).

Ülkemizde, kültürel kaynaklı kundaklamak, yenidoğanın ayaklarından tutularak baş aşağı sarkıtılması, bebeğin bacakları düzgün olsun diye kalça ve dizlerin ekstansiyona alınmaya çalışılması veya bebeğin sıkı giydirilmesi gibi olumsuz uygulamalar nedenleriyle, GKD görülme sıklığının daha fazla olduğu düşünülmektedir (105). Kundaklama ile GKD gelişimi arasında anlamlı bir ilişki vardır. Bacak hamstring kasları ve iliopsoas kasının gerilmesi, kalça çıkığına sebep olabilir (133).

Köseğlu ve arkadaşlarının Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi yenidoğan işitme taraması sonuçlarının belirlenmesine yönelik yaptığı çalışmada kalıcı işitme kayıplı hastaların risk faktörlerine bakıldığında ailede işitme kaybı olanların sayısı 3 (%17.6), akraba evliliği 3 (%17.6), düşük doğum ağırlığı 1 (%5.9), hiperbilirübinemi 2 (%11.8), düşük APGAR skoru + ventilatör desteği 1 (%5.9), mekonyum aspirasyonu 2 (%11.8), yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatış 6 (%35.3), risk faktörü yok 5 (%29.4) olduğu belirtilmiştir (134).

Şimşek ve arkadaşlarının yenidoğan işitme tarama sonuçlarının belirlenmesine yönelik yaptığı çalışmada direk ABR işitme-tarama testi ile taranan yenidoğan bebeklerde saptanan risk faktörleri ve oranlarına bakıldığında; yoğun bakımda mekanik ventilasyon öyküsü 137 (%17.97), mikrotia veya dış kulak atrezisi 20 (%2.62), kan transfüzyonu gerektirecek hiperbilirubinemi 208 (%27.29), ailede işitme kaybı 320 (%41.99), anneye ait risk faktörleri (ateşli hastalık geçirme, X ışını maruziyeti ve ototoksik ilaç kullanımı) 22 (%2.88), baş-yüz anomalileri (Down/Turner sendromu, yarı damak-dudak, kromozomal anomali) 55 (% 7.21) olarak saptandığı belirtilmiştir (135).

5.14. Yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu

Yenidoğan tarama programlarının hangi kurum tarafından yapıldığını hekimlerin %76,2'si, yardımcı sağlık personelinin %71,2'si, idari ve teknik personelin %57,5'i doğru yanıtlamıştır.

Meslek gruplarına göre yenidoğan tarama testlerinin hangi kurum tarafından yapıldığının bilinme durumu arasında istatistiksel olarak aradaki fark anlamlı bulunmuştur. Bu soruyu en yüksek oranda hekimlerin ve yardımcı sağlık personelinin bilmesi, sağlık bu konuda uygulayıcı konumda olmasına bağlıdır.

Evcili ve ark.'nın 2015'te yenidoğan tarama testleriyle ilgili yaptığı çalışmada annelerin postpartum taburculuk sonrası yenidoğan tarama

testlerini yaptırmak amacıyla gerçekleřtirdikleri ikinci izlemde %76,7'sinin aile saęlıęı merkezine, %23,3'ünün hastaneye bařvurdukları belirtilmiřtir (124).



VI. SONUÇ VE ÖNERİLER

Araştırmamız sonuçlarını değerlendirdiğimizde; yenidoğan tarama testleriyle ilgili konu ve uygulamalar hakkında gerek hekimlerin gerek yardımcı sağlık personelinin yüksek oranda bilgi sahibi olmaları sevindirici bir durumdur. Ancak çalışmamıza katılan idari ve teknik personelin bir kısmının, yenidoğan tarama testleriyle ilgili ” sıkı kundak uygulamasının doğru bir işlem olduğunun” ve “evlilik öncesi eğitimin gerekliliğinin” farkında olunmayışı gibi bazı uygulamalar hakkında yanlış bilgi ve düşüncelere sahip olması, bu konuda yapılması gereken yaygın eğitimin önemini ortaya koymaktadır.

VII. ÖZET

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ VE HAFSA SULTAN HASTANESİ SAĞLIK ÇALIŞANLARI VE İDARİ PERSONELİNİN NEONATAL TARAMA PROGRAMLARI İLE İLGİLİ BİLGİ DÜZEYLERİNİN ARAŞTIRILMASI

Yenidoğan tarama testleri, bebeklerin tedavi edilebilir genetik, endokrinolojik, metabolik, ve hematolojik hastalıklar açısından test edilerek bu hastalıkların erken saptanmasını sağlayan önemli bir koruyucu halk sağlığı programıdır. Yenidoğanların tarama testlerinin doğru ve güvenilir şekilde gerçekleştirilmesinde sağlık profesyonellerinin olduğu kadar ebeveynlerin, birinci ve ikinci derece yakın akrabaların da sorumlulukları bulunmaktadır. Konjenital hastalıkların ve duyu kayıplarının ortaya çıkmasına neden olan risk faktörlerinin, belirtilerinin ve tedavi süreçlerinin bu kişilerce bilinmesi, erken tanının zamanında konulması ve tedavi sürecinin başlatılmasında son derece önem taşımaktadır.

Bu çalışma Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi sağlık çalışanları ve İdari personelinin neonatal tarama programları ile ilgili bilgi düzeylerinin araştırılması amacıyla yapılmıştır.

Araştırmamız tanımlayıcı tipte bir çalışmadır. Örneklem seçilmemiş olup yaklaşık 2 aylık bir sürede 365 kişiye anket uygulaması yapılmıştır. Araştırmada kullanılan anket formu sosyodemografik bilgiler ve neonatal tarama programlarıyla ilgili bilgi düzeyini ölçmeye yönelik literatür taranarak oluşturulan 20 sorudan oluşmaktadır.

Çalışmamıza katılan çalışanların; %89,04'ü sağlık personeli, %10,95'i idari personeldir. Araştırmamıza katılanların %69'u kadın, %31'i erkek idi. Çalışmamıza katılanların; %0,5'i ilköğretim mezunu, %7,7'si ortaöğretim mezunu, %7,7'si ön lisans mezunu ve % 84,2'si lisans ve liasansüstü eğitim düzeyinde idi. Yaş ortalaması 33,13±8,59 olarak saptandı. Çalışmaya katılanların %66'sı 10 yıl ve daha az hizmet yılına sahipken %44'ü 11 yıl ve daha uzun süre hizmet yılı çalışma süreleri vardı. Çalışmaya katılanların içinde en büyük grup araştırma görevlileri (%28,4) olup ikinci büyük grup da hemşirelerden (%22,1) oluşmaktadır. Genel İdari hizmetler, teknik hizmetler ve yardımcı hizmetler toplamı %10,94 oranındadır. Çalışmaya katılanların, %10,2'sinin daha önce birinci basamak sağlık kuruluşunda çalıştığı görülmektedir.

Çalışmaya katılanların %98,4'ünün yenidoğan tarama testlerinden haberdar olduğu görülmüştür. Yenidoğan tarama testlerinden haberdar olmayan %1,6'lık dilimi oluşturan meslek grupları; diğer sağlık personeli, genel idari hizmetler ve yardımcı hizmetler grubundan oduğu görülmektedir.

Yenidoğan tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için idari ve teknik personelin sadece %27,8'i sıkı kundak yapımının önlenmesinin gerekliliğini kabul etmiş, evlilik öncesi eğitimin gerekliliğini ise %52,8'i kabul etmiştir.

Araştırmamız sonuçlarını değerlendirdiğimizde; yenidoğan tarama testleriyle ilgili konu ve uygulamalar hakkında gerek hekimlerin gerek yardımcı sağlık personelinin yüksek oranda bilgi sahibi olmaları sevindiricidir. Ancak çalışmamıza katılan sağlık personeli olmayan çalışanların bir kısmının, yenidoğan tarama testleriyle ilgili bazı uygulamalar hakkında yanlış bilgi ve düşüncelere sahip olması, bu konuda yapılması gereken yaygın eğitimin önemini ortaya koymaktadır.

Anahtar kelimeler: Neonatal tarama testleri, yenidoğan tarama testleri, sağlık çalışanları ve idari personelin sağlık hizmetlerine ilişkin bilgi düzeyi

VIII. ABSTRACT

THE INVESTIGATION OF THE KNOWLEDGE LEVELS OF HEALTH WORKERS AND ADMINISTRATIVE PERSONNEL ON NEONATAL SCREENING PROGRAMS IN MEDICAL FACULTY OF MANISA CELAL BAYAR UNIVERSITY AND HAFSA SULTAN HOSPITAL

Newborn screening tests are an important preventive public health program that provides early detection of these diseases by testing infants for treatable genetic, endocrinologic, metabolic, and hematological diseases. Parents, first and second degree close relatives as well as the health professionals also have responsibilities for the implementation of the accurate and reliable screening tests of newborns. Their identification of risk factors, symptoms and treatment processes that cause congenital diseases and sensory loss are of great importance in early identification in time and initiation of treatment process.

This study was carried out to investigate the knowledge levels of health workers and administrative personnel on neonatal screening programs in Medical Faculty of Manisa Celal Bayar University and Hafsa Sultan Hospital.

Our research is a descriptive type of work. The sample was not selected and a questionnaire was conducted to 365 people in a period of approximately 2 months.

The questionnaire used in the research consists of 20 questions prepared by searching the literature to measure the knowledge levels about sociodemographic information and neonatal screening programs.

89.04% and 10.95% of the employees participating in our study are health personnel and administrative personnel, respectively. 69% of the participants were female and 31% were male. 0.5%, 7.7%, 7.7% and 84.2% of the participants were primary school graduates, secondary school graduates, associate degree graduates and undergraduate as well as postgraduate education level, respectively. The average age was $33,13 \pm 8,59$. 66% of the participants in the study had service years of 10 years or less while 44% had service years of 11 years and longer. The largest group of the participants in the study is research assistants (28.4%) and the second largest group is nurses (22.1%). The total of General Administrative services, technical services and auxiliary services is 10,94%. It is seen that 10.2% of the participants in the study have worked in the primary healthcare organization before. It was seen that 98.4% of the participants were aware of the newborn screening tests. Occupational groups forming a 1.6% slice that are not aware of newborn screening tests are seen to be other health personnel, general administrative services, and assisted services. Only 27.8% of administrative and technical personnel accepted the necessity of prevention of strict swathing to reduce the incidence of diseases in the newborn screening program and 52.8% accepted the necessity of premarital education.

When we evaluate the results of our research; it is pleasing that both physicians and assistant health personnel have high knowledge about subjects and applications related to newborn screening tests.

However, the fact that some of the non-health staff members have inaccurate knowledge and thoughts about some applications related to newborn screening tests reveals the importance of non-formal education in this regard.

Key Words: Neonatal screening tests, newborn screening tests, the knowledge levels of health workers and administrative personnel on health services

IX. KAYNAKLAR

1. Fingerhut R, Olgemöller B. Newborn screening for inborn errors of metabolism and endocrinopathies: an update. *Anal Bioanal Chem* 2009;393(5):1481-97.
2. Levy PA. An overview of newborn screening. *J Dev Behav Pediatr* 2010;31(7):622-31.
3. Rinaldo P, Matern D. Newborn Screening for Inherited Metabolic Disease. In: *Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach*. Eds. Hoffmann GF, Zschocke J, Nyhan WL. Springer- Heidelberg Dordrecht London New York. 2010. p.251-63. [CrossRef]
4. Madhava M. A clinical guide to inherited metabolic diseases. *Arch Dis Child*. 2006; 91: 875. [CrossRef]
5. Wilcken B, Rinaldo P, Matern D. Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism In: *Inborn Metabolic Diseases Diagnosis and Treatment*. Eds. Saudubray JM, Berghe G, Walter JH. Springer-Verlag Berlin Heidelberg New York, Fifth Edition. 2012: 75-86. [CrossRef]
6. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması. Ankara: Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, 2008.
7. Tuncbilek E. Akraba evlilikleri. *Görünüm* 2011; 1: 3-4.
8. Wilson JM, Jungner YG. Principles and practice of mass screening for disease. *World Health Organization Public Health Papers*. No.34 1968: 1-163.
9. Bickel H, Gerrard J, Hickmans EM. The influence of phenylalanine intake on the chemistry and behaviour of a phenyl-ketonuric child. *Acta Paediatr* 1954;43(1):64-77.

10. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963;32(3):338-43.
11. Schulze A, Lindner M, Kohlmüller D, Olgemöller K, Mayatepek E, Hoffmann GF. Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome, and implications. *Pediatrics* 2003;111(6):1399-406.
12. Barbouth D. Expanded newborn screening: an update for pediatricians. *Pediatr Annal* 2009;38(8):431-8.
13. Bodamer OA, Hoffmann GF, Lindner M. Expanded newborn screening in Europe 2007. *J Inherit Metab Dis* 2007;30(4):439-44.
14. Wilcken B: Recent advances in newborn screening. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30:129 [PMID:17342450].
15. Tiker Bakar F. Genişletilmiş Yenidoğan Taraması. *Türkiye Klinikleri J Pediatr* 2012;21(4)
16. <http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr/bilgi-dokumanlar/raporlar.html#> internet adresine 08.05.2017 tarihinde erişim sağlanmıştır.
17. Downing M, Pollitt R: Newborn bloodspot screening in the UK—past, present and future. *Ann Clin Biochem* 2008; 45:11 [PMID: 18275669].
18. Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Phenylketonuria. *Lancet* 2010;376:1417-27.
19. Følling I. The discovery of phenylketonuria. *Acta Paediatr Suppl* 1994;407:4-10
20. Jervis GA. Phenylpyruvic oligophrenia deficiency of phenylalanine-oxidizing system. *Proc Soc Exp Biol Med* 1953;82:514-5.
21. Bickel H, Gerrard J, Hickmans EM. Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria. *Lancet* 1953;17:812-3.
22. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics* 1963;32:338-43.
23. van Spronsen FJ. Phenylketonuria: a 21st century perspective. *Nat Rev Endocrinol* 2010;6:509-514.

24. Loeber JG. Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. *J Inherit Metab Dis* 2007;30:430-8.
25. Coşkun T. Kalıtsal metabolik hastalıklar, In: Yurdakök M, Erdem G (Eds), *Neonatoloji*, Ankara: Alp Ofset, 2004,309-343.
26. Ulusoy M, Tunçbilek E. Türkiye'de akraba evlilikleri ve çocuk ölümlerine etkisi. *Nüfusbilim Derg* 1987;9:7-26.
27. Kohli S, Saxena R, Thomas E, Rao P, et al. Prenatal diagnosis of phenylketonuria. *Indian J Med Res* 2005;122:400-3.
28. Scriver CR. The PAH gene, phenylketonuria, and a paradigm shift. *Hum Mutat* 2007;28:831-845.
29. Özgüç M, Özalp I, Coşkun T, Yılmaz E, et al. Mutation analysis in Turkish phenylketonuria patients. *J Med Genet* 1993;30:129-30.
30. Coşkun T. Fenilalanin, In: Coşkun T (Eds), *Aminoasit metabolizması ve bozuklukları*, Ankara, Alp ofset ve matbaacılık 2003,182-236.
31. Guldberg P, Zschocke J, Romano V, Franc B, et al. A European multicenter study of phenylalanine hydroxylase deficiency: classification of 105 mutations and a general system for genotype-based. *Am J Hum Genet* 1998;63:71-79.
32. Thöny B, Blau N. Mutations in the BH4 -metabolizing genes GTP cyclohydrolase I, 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase, sepiapterin reductase, carbinolamine-4adehydratase, and dihydropteridine reductase. *Hum Mutat* 2006;27:870-878.
33. <http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr/bilgi-dokumanlar/raporlar/927-fenilketonüri-akış-şeması.html> internet adresine 13.08.2017 tarihinde erişim sağlanmıştır.
34. Walter JH. Late effects of phenylketonuria. *Arch Dis Child* 1995;73:485-486.
35. Harding CO, Blau N. Advances and challenges in phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis* 2010;33:645-8.
36. van Spronsen FJ, Enns GM. Future treatment strategies in phenylketonuria. *Mol Genet Metab* 2010;99:S90-S95.

37. Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, Fiori L, et al. Phenylketonuria: dietary and therapeutic challenges. *J Inherit Metab Dis* 2007;30:145-52.
38. Demirkol M, Giżewska M, Giovannini M, Walter J. Follow up of phenylketonuria patients. *Mol Genet Metab* 2011;104:S31-39.
39. Przyrembel H, Bremer HJ. Nutrition, physical growth, and bone density in treated phenylketonuria. *Eur J Pediatr* 2000;159:S129-35.
40. Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, Paci S, et al. Phenylketonuria: nutritional advances and challenges. *Nutr Metab* 2012;9;7.
41. van Spronsen FJ, van Rijn M, Bekhof J, Koch R, et al. Phenylketonuria: tyrosine supplementation in phenylalanine-restricted diets. *Am J Clin Nutr* 2001;73:153-7.
42. MacDonald A, Rocha JC, van Rijn M, Feillet F. Nutrition in phenylketonuria. *Mol Genet Metab* 2011;104:S10-8.
43. Vliet GV DJ. Disorders of the thyroid in the newborn and infant. In: Sperling MA, Pediatric Endocrinology. Vol. 1, 4th ed. Philadelphia, PA, Elsevier Saunders; 2014. p.186-208.
44. Rose SR, Brown RS, Foley T, Kaplowitz PB, Kaye CI, Sundararajan S, et al. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics* 2006;117(6): 2290-303.
45. Grosse SD, Van Vliet G. Prevention of intellectual disability through screening for congenital hypothyroidism: how much and at what level? *Arch Dis Child* 2011;96(4):374-9.
46. Dilli D, Czbas S, Acican D, Yamak N, Ertek, M., Dilmen, U. Establishment and development of a national newborn screening programme for congenital hypothyroidism in Turkey. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2013;5(2):73-9.
47. Olivieri A, Fazzini C, Medda E. Multiple factors influencing the incidence of congenital hypothyroidism detected by neonatal screening. *Horm Res Paediatr* 2015;83(2):86-93.
48. Pearce MS, McNally RJ, Day J, Korada SM, Turner S, Cheetham TD. Space-time clustering of elevated thyroid stimulating hormone levels. *Eur J Epidemiol* 2011;26(5):405-11.

49. Deladoey J, Ruel J, Giguere Y, Van Vliet G. Is the incidence of congenital hypothyroidism really increasing? A 20-year retrospective population-based study in Quebec. *J Clin Endocrinol Metab* 2011;96(8):2422-9.
50. Olivieri A, Corbetta C, Weber G, Vigone MC, Fazzini C, Medda E. Congenital hypothyroidism due to defects of thyroid development and mild increase of TSH at screening: data from the Italian National Registry of infants with congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab* 2013;98(4):1403-8.
51. Gillam MP, Kopp P. Genetic defects in thyroid hormone synthesis. *Curr Opin Pediatr*. 2001/8;13:364-72.
52. Calaciura F, Motta RM, Miscio G, Fichera G, Leonardi D, Carta A, et al. Subclinical hypothyroidism in early childhood: a frequent outcome of transient neonatal hyperthyrotropinemia. *J Clin Endocrinol Metab* 2002;87(7):3209-14.
53. Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, et al. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *Horm Res Paediatr* 2014;81(2):80-103.
54. Ataş ve ark. Konjenital hipotiroidizm. *Güncel pediatri* 2007; 5: 70-6
55. Geelhoed EA, Lewis B, Hounscome D, O'Leary P. Economic evaluation of neonatal screening for phenylketonuria and congenital hypothyroidism. *J Paediatr Child Health* 2005;41(11): 575-9.
56. LaFranchi SH. Newborn screening strategies for congenital hypothyroidism: an update. *J Inherit Metab Dis* 2010;33(Suppl 2):S225-33.
57. Klein AH, Agustin AV, Foley TP Jr. Successful laboratory screening for congenital hypothyroidism. *Lancet* 1974;2(7872):77-9.
58. Olcay Evliyaoğlu. Konjenital hipotiroidiler tarama, tanı ve tedavi yönteminde güncel durum. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci* 2016;12(2).

59. Gilbert ME, Rovet J, Chen Z, Koibuchi N. Developmental thyroid hormone disruption: prevalence, environmental contaminants and neurodevelopmental consequences. *Neurotoxicology* 2012;33(4):842-52.
60. Zimmermann MB, Aeberli I, Torresani T, Burgi H. Increasing the iodine concentration in the Swiss iodized salt program markedly improved iodine status in pregnant women and children: a 5-y prospective national study. *Am J Clin Nutr* 2005;82(2):388-92.
61. LaFranchi SH. Approach to the diagnosis and treatment of neonatal hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab* 2011;96(10):2959-67.
62. Rapaport R. Evaluation of thyroid status of infants in intensive care settings: recommended an extension of newborn screening. *J Pediatr* 2003;143(5):556-8.
63. Eugster EA, LeMay D, Zerlin JM, Pescovitz OH. Definitive diagnosis in children with congenital hypothyroidism. *J Pediatr* 2004;144(5):643-7.
64. <http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr/bilgi-dokumanlar/raporlar/928-konjenital-hipotiroidi-akış-şeması.html> internet adresine 13.08.2017 tarihinde erişim sağlanmıştır.
65. Kreisner E, Camargo-Neto E, Maia CR, Gross JL. Accuracy of ultrasonography to establish the diagnosis and aetiology of permanent primary congenital hypothyroidism. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2003;59(3):361-5.
66. Bubuteishvili L, Garel C, Czernichow P, Leger J. Thyroid abnormalities by ultrasonography in neonates with congenital hypothyroidism. *J Pediatr* 2003;143(6):759-64.
67. Ohnishi H, Inomata H, Watanabe T, Wataki K, Sato H, Sanayama K, et al. Clinical utility of thyroid ultrasonography in the diagnosis of congenital hypothyroidism. *Endocr J* 2002;49(3):293-7.
68. Ohnishi H, Sato H, Noda H, Inomata H, Sasaki N. Color Doppler ultrasonography: diagnosis of ectopic thyroid gland in patients with congenital hypothyroidism caused by thyroid dysgenesis. *J Clin Endocrinol Metab* 2003;88(11):5145-9.

69. Dimitropoulos A, Molinari L, Etter K, Torresani T, Lang-Muritano M, Jenni OG, et al. Children with congenital hypothyroidism: long-term intellectual outcome after early high-dose treatment. *Pediatr Res* 2009;65(2):242-8.
70. Boileau P, Bain P, Rives S, Toublanc JE. Earlier onset of treatment or increment in LT4 dose in screened congenital hypothyroidism: which as the more important factor for IQ at 7 years? *Horm Res* 2004;61(5):228-33.
71. Tillotson SL, Fuggle PW, Smith I, Ades AE, Grant DB. Relation between biochemical severity and intelligence in early treated congenital hypothyroidism: a threshold effect. *BMJ* 1994;309(6952):440-5.
72. Huo K, Zhang Z, Zhao D, Li H, Wang J, Wang X, et al. Risk factors for neurodevelopmental deficits in congenital hypothyroidism after early substitution treatment. *Endocr J* 2011;58(5):355-61.
73. Kempers MJ, van der Sluijs Veer L, Nijhuisvan der Sanden MW, Kooistra L, Wiedijk BM, Faber I, et al. Intellectual and motor development of young adults with congenital hypothyroidism diagnosed by neonatal screening. *J Clin Endocrinol Metab* 2006;91(2):418-24.
74. Selva KA, Harper A, Downs A, Blasco PA, Lafranchi SH. Neurodevelopmental outcomes in congenital hypothyroidism: comparison of initial T4 dose and time to reach target T4 and TSH. *J Pediatr* 2005;147(6):775-80.
75. Selva KA, Mandel SH, Rien L, Sesser D, Miyahira R, Skeels M, et al. Initial treatment dose of L-thyroxine in congenital hypothyroidism. *J Pediatr* 2002;141(6):786-92.
76. Heyerdahl S, Oerbeck B. Congenital hypothyroidism: developmental outcome in relation to levothyroxine treatment variables. *Thyroid* 2003;13(11):1029-38.
77. Desai S et al. Biotinidase deficiency: A reversible metabolic encephalopathy. Neuroimaging and MR spectroscopic findings in a series of four patients. *Pediatr Radiol* 2008; 38:848 [PMID: 18545994].
78. Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Metabolizma hastalıkları ve Beslenme polikliniğinde tanı alan veya takibe giren kalıtsal metabolik hastalığı olan hastaların tanılarının, klinik ve laboratuvar bulgularının

- analizi ile takip sonuçlarının değerlendirilmesi. (Uzmanlık Tezi). Adana; Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar Anabilim Dalı, 2012. 59-60.
79. Sivri HS et al: Hearing loss in biotinidase deficiency: Genotype-phenotype correlation. J Pediatr 2007; 150:439 [PMID: 17382128].
80. <http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr/bilgi-dokumanlar/raporlar/926-biotinidaz-eksikligi-akis-seması.html> internet adresine 16.08.2017 tarihinde erişim sağlanmıştır.
81. Feero WG, Zazove P, Chen F. Clinical Genomics. In: The Textbook of Family Medicine, RE Rakel, DP Rakel (Eds.) 9th ed, 2016;1060-1.
82. Davidson DJ, Porteous DJ. The genetics of cystic fibrosis lung disease. Thorax 1998;53:389-97.
83. Boyle MP. Adult cystic fibrosis. JAMA 2007;298(15):1787-93.
84. Davies JC, Alton EW, Bush A. Cystic fibrosis. BMJ 2007;335(7632):1255-9.
85. Türk Toraks Derneği Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi. Türk Toraks Dergisi 2011;12(2):8-12, 27-30.
<http://toraks.org.tr/uploadFiles/book/file/227201115270-TDDKistik-fibro.pdf>, Erişim tarihi:22.04.2016.
86. Ersu R, Çakır E. Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Testi ile Tanı Alan Hastaları İzleme Rehberi. Ankara: T.C. Sağlık Bakanlığı Türkiye Halk Sağlığı Kurumu; 2015:6.
87. Farrell FM, Rosenstein BJ, White TB, et al. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: cystic fibrosis foundation consensus report. J Pediatr 2008;153:4-14.
88. <http://cocukergen.thsk.saglik.gov.tr/bilgi-dokumanlar/raporlar/1000-kistik-fibrozis-taramas-akis-seması.html> internet adresine 13.08.2017 tarihinde erişim sağlanmıştır.
89. Van der Schans C, Prasad A, Main E. Chest physiotherapy compared to no chest physiotherapy for cystic fibrosis. Cochrane Database Syst Rev 2000;(2):CD001401.

90. Wark P, McDonald VM. Nebulised hypertonic saline for cystic fibrosis. Cochrane Database Syst Rev, 2009;(2):CD001506.
91. Üstü Y, Uğurlu M. Ulusal Erken Tanı ve Tarama Programı: Kistik Fibrozis. Ankara Med J, Vol. 16, Num. 2, 2016.
92. Avcı S, Şaylı U. Gelişimsel kalça displazisini önlemede abdüksiyon bezi kullanımının etkinliği. Artroplasti Artroskopik Cerrahi Klinik Araştırma.2000;11(1):52-55.
93. Şen MG, Kartal M, Özçakar N. Gelişimsel Kalça displazisine Yaklaşım. The Journal of Turkish Family Physician 1999;3(4):21-25.
94. <http://www.bsm.gov.tr/duyuru> internet adresine 09/02/2013 tarihinde erişim sağlanmıştır.
95. Songür M, Akel İ, Karahan S. Prevalence of untreated hip dislocation in Turkish children aged 6 month to 14 years. Acta orthoptraumatol Turc. 2011;45(4):215-220.
96. Erdem M, Bulut G, Gülabi D, Çakar G. Gelişimsel kalça displazisi tanısında ultrasonografinin önemi Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi.2002;13(1):58-61.
97. Novacheck TF. Developmental dysplasia of the hip. Pediatric Clinic of North America. 1996;4:829-848.
98. Clara L, Elizabeth O, Tyrone D. A meta-analysis of common risk factors associated with the diagnosis of developmental dysplasia of the hip in newborns European Journal of Radiology. 2012;81: e344-e345.
99. Hundt M, Vlemmix F, Bais J. Risk factors for developmental dysplasia of the hip: a meta-analysis European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology. 2012;165:8-17.
100. Sewell M, Rosendahl K, Eastwood D. Developmental dysplasia of the hip Clinical Review British Medical Journal. 2009;339:b4454
101. Söyüncü Y, Özenci M, Ürgüdan M. Yürüme Çağındaki Çocuklarda Gelişimsel Kalça Displazisinin Tek Aşamalı Cerrahi Tedavisi Artroplasti Artroskopik Cerrahi Klinik Araştırma.2004;15(4):200-206

102. Tosun B, Bulut M, Karakurt L. Gelişimsel Kalça Displazisi Taraması İçin Yapılan Kalça Ultrasonografisi Sonuçlarının Değerlendirilmesi. Fırat Tıp Dergisi. 2010;15(4):178-183.
103. Gülman B. Doğuştan Kalça Çıkıklığının Yenidoğan Döneminde Tanısı. Ondokuz Mayıs Üni. Tıp Fak. Derg. 1987;4(2):277-282.
104. Kaya T. "Kas iskelet-yumuşak doku radyolojisi". 1.Baskı. İstanbul, Nobel & Güneş Kitap Basım. 2008;12:343.
105. [http://aile.tokathsm.gov.tr/Veriler/Mevzuat/Bilgi/Kitap/Gel Kalca Displazisi Ulusal Erk Tani Tedavi Programi.pdf](http://aile.tokathsm.gov.tr/Veriler/Mevzuat/Bilgi/Kitap/Gel%20Kalca%20Displazisi%20Ulusal%20Erk%20Tani%20Tedavi%20Programi.pdf) internet adresine 05.03.2014 tarihinde erişim sağlanmıştır.
106. Von Kries R, Ihme N, Oberle D, Lorani A, Stark R, Altenhofen L, et al. Effect of ultrasound screening on the rate of first operative procedures for developmental hip dysplasia in Germany. Lancet 2003;362:1883-7.
107. Noordin S, Umer M, Hafeez K, Nawaz H. Developmental dysplasia of the hip Orthopedic Reviews 2010;2:e19:73-78.
108. Thompson GH. Gelişimsel kalça displazisi in "Textbook of pediatrics". (eds) Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. 18.th ed. Philadelphia WB Saunders, 2007: 273-275.
109. Hahn M, Lamprecht-Dinnesen A, Heinecke A, Hartmann S, Bülbül S, Schröder G, et al. Hearing screening in healthy newborns: feasibility of different methods with regard to test time. İnt J Pediatr Otorhinolaryngol 1999;51:83-89.
110. Thompson DC, McPhillips H, Davis RL, Lieu TL, Homer CJ, Helfand M. Universal newborn hearing screening: summary of evidence. JAMA 2001;286:2000-2010.
111. Özkurt FE, Özdoğan F. Yenidoğanlarda otoakustik emisyon taraması işitme taraması sonuçlarımız, KBB Forum 2012;11(2).
112. Kemp DT, Ryan S, Bray P. A guide to effective use of otoacoustic emissions. Ear Hear 1990; 11: 93-105.
113. White KR, Vohr BR, Behren TR. Universal newborn hearing screening using transient evoked otoacoustic emissions: results of Rhode Island Hearing Assessment Project. Semin Hear 1993; 14: 18-29.

114. Özdemir ÖMA, Tümerkaya F. Yenidoğan işitme tarama programı ve yönetimi. Türkiye Klinikleri J Pediatr 2017;26(1):13-21.
115. T.C. Ministry of Health, Turkish Public Health Institution, Department of Child and Adolescent Health. Ulusal Yenidoğan İşitme Taraması Uygulama Rehberi. 2014. p.13.
116. Vos B, Senterre C, Lagasse R; SurdiScreen Group, Leveque A. Newborn hearing screening programme in Belgium: a consensus recommendation on risk factors. BMC Pediatr 2015;15:160.
117. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing. Detection and Intervention Programs. American Academy of Pediatrics 2007;120(4):898-921.
118. Tasçi Y, Muderris İI, Erkaya S, Altınbaş S, Yücel H, Haberal A. Newborn hearing screening programme outcomes in a research hospital from Turkey. Child Care Health Dev 2010;36(3):317-22.
119. Ptak M. Early detection of hearing impairment in newborn and infants. Dtsch Arztebl Int 2011;108(25):426-31.
120. Beswick R, Driscoll C, Kei J, Khan A, Glennon S. Which risk factors predict postnatal hearing loss in children? J Am Acad Audiol 2013;24(3):205-13.
121. Vohr B. Hearing loss in the newborn infant. In: Martin RJ, Fanaroff AA, Wals MC, eds. Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine Diseases of the Fetus and Infant. 10th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2015. p.993-1000.
122. <http://www.ihsm.gov.tr/indir/ceku/GormeTaramasiUlusalRehberi.doc> internet adresine 02.10.2017 tarihinde erişim sağlanmıştır.
123. Evcili F, Demirel G, Yurtsal ZB ve ark. Yenidoğan tarama testleri eğitiminin annelerin bilgi düzeyine etkisi. GÜSBD 2017;6(1):80-86
124. Evcili F, Cesur B, Yurtsal B ve ark. Annelerin yenidoğan tarama testlerine ilişkin görüşlerinin ve tarama programlarına katılma durumlarının belirlenmesi. Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2017;(10)1
125. Arıkan D, Sağlık S, Bakar P. Yenidoğan bebek sahibi ailelerde Guthrie tanımla testi hakkında bilgi düzeyinin belirlenmesi. Sted 2017;26(3):89-95

126. Büyük ET. Annelerin bebeklerine yapılan topuk kanı alma işlemi hakkındaki bilgileri. Gümüşhane University Journal of Health Sciences: 2014;3 (3)
127. Yılmaz B, Küçükbayrak B. Yenidoğan işitme tarama sonuçlarımız, Bolu; Türkiye . Abant Med J 2013;2(3);204-207
128. Kenna MA. Neonatal hearing screening. Pediatr Clin N Am 2003;50:301-313.
129. Paludetti G, Ottaviani F, Fetoni AR, et al. Transient evoked otoacoustic emissions TEOAEs) in new-borns: normative data. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 1999; 47: 235-241.
130. Külcü NU, Orak MM, Gerenli n ve ark. Bir Eğitim Hastanesinde Çocuk Hekimlerinin Gelişimsel Kalça Displazisi ile İlgili Bilgi Düzeyleri. J Curr Pediatr 2015;13:89-96 89
131. Timurağaoğlu L, Şen V, Gürkan MF. Kistik Fibrozisli Çocuk Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi. Çocuk hastalıkları arşivi 2016; 1 (1): 21-26
132. Farahmand F, Khalılı M, Shahboznejad L et al. Clinical presentation of cystic fibrosis at the time of diagnosis: a multicenter study in a region without newborn screening. Turk J Gastroenterol 2013; 24 (6): 541-545
133. Van Sleuwen BE, Engelberts AC, Boere-Boonekamp MM, Kuis W, Schulpen TW, L'Hoir MP. Swaddling: a systematic review. Pediatrics 2007;120:1097-106.
134. Köseoğlu S, Derin S, Bozkurt S ve ark. Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan İşitme Taraması Sonuçları. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi 2017; 1: 5-8
135. Şimşek G, Tursun S, Azman M ve ark. Yenidoğan İşitme Taraması Sonuçlarımız. ortadoğu medical journal 8 (3): 140-144, 2016

X.EKLER

Ek-1 Etik kurul raporu

T.C.
Manisa Celal Bayar Üniversitesi
Tıp Fakültesi Sağlık Bilimleri Etik Kurulu
Karar Formu

KARAR TARİH / NO	01 / 03 / 2017 / 20.478.485 -		
ARAŞTIRMANIN ADI	Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi Sağlık Çalışanları ve İdari Personelinin Neonatal Tarama Programları ile İlgili Bilgi Düzeylerinin Araştırılması		
SORUMLU ARAŞTIRMACI	Yrd. Doç. Dr. Fatih ÖZCAN - MCBÜ Tıp Fakültesi Aile Hekimliği AD		
ARAŞTIRMA EKİBİ	Araç. Gör. Dr. Fatma Ay,- Dr. Hüseyin Elbi		
ARAŞTIRMANIN NİTELİĞİ	UZMANLIK TEZİ ☒	YÜKSEK LİSANS--DOKTORA TEZİ ☐	AKADEMİK AMAÇLI ☐
DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	24 / 02 / 2017 / Tarih ve 9911 sayılı; dilekçe		
KARAR BİLGİLERİ	Dilekçe incelenmiş, bilimsel ve etik açıdan UYGUN olduğuna oy birliği ile karar verilmiştir		
Onay / Adı / Soyadı	Araştırma ile İlgili Olan Üye	Toplantıya Katılmayan Üye	Onay / Adı / Soyadı
Prof. Dr. Zeki ARI Tıbbi Biyokimya AD	☐	☐	Doç. Dr. Ayşen TÜREDİ YILDIRIM Çocuk Hematolojisi
Prof. Dr. Murat DEMET Psikiyatri AD	☐	☐	Yrd. Doç. Dr. Selim ALTAN Tıbbi Etik AD
Doç. Dr. Beyhan Cengiz ÖZYURT Halk Sağlığı AD	☐	☐	Yrd. Doç. Dr. Dilek ÇEÇEN Cerrahi Hemşireliği AD
Doç. Dr. Tuğba ÇAVUŞOĞLU Farmakoloji AD	☐	☐	Mukadder YILMAZER Avukat
Doç. Dr. Serdar TOK BEŞYO	☐	☐	İhsan AVCI Sivili Üye
Etik Kurulumuzun kararı yukarıda belirtilmiştir. <u>Araştırmamız Her Hangi Bir Aşamada Etik Kurulumuzun "İzleme - Denetim" Görevi Gereği Lüzumu Halinde Haberli / Habersiz Olarak Denetlenir.</u> Araştırma Başvuru Formunun Taahhütname - Bölüm E kısmında belirtilmiş olan hususların dikkate alınarak istenilen bilgilerin Etik Kurulumuza zamanında iletilmesi konusunda bilgilerinizi ve gereğini rica ederim. -10- Prof. Dr. Zeki ARI Başkan			

Ek-2 Dekanlık izni

Evrak Tarih ve Sayısı: 15/02/2017-E.13835



T.C.
MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ
Tıp Fakültesi Dekanlığı
Dahili Tıp Bilimleri Bölüm Başkanlığı

Sayı : 64872143-302.14.06-
Konu : Tez

AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI BAŞKANLIĞINA

İlgi : Dekanlık Makamı'nın 14/02/2017 tarihli ve 35105955-302.14.06-E.13253 sayılı yazısı.

Bölümümüz Aile Hekimliği Anabilim Dalı araştırma görevlisi Dr. Fatma Ay, "**Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi Sağlık Çalışanları ve İdari Personelinin Neonatal Tarama Programları ile İlgili Bilgi Düzeylerinin Araştırılması**" konulu uzmanlık tez çalışmasını yapabilmesi Dekanlık Makamınca uygun bulunmuştur.

Bilgilerinizi ve gereğini rica ederim.

e-imzalıdır
Prof. Dr. Seyhun KÜRŞAT
Bölüm Başkanı

Ek: Tez (1 sayfa)

Ek-3 Başhekimlik izni

Evrak Tarih ve Sayısı: 13/02/2017-E.12349



T.C.
MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ
Hafsa Sultan Hastanesi Başhekimliği

Sayı : 61804347-302.14.06-
Konu : Araştırma İzni

AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI BAŞKANLIĞINA

İlgi : 10/02/2017 tarihli ve 30774628-302.14.06-E.12076 sayılı yazı.

İlgi yazınızda belirtilen Dr. Fatma Ay'ın, "Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Hafsa Sultan Hastanesi Sağlık Çalışanları ve İdari Personelinin Neonatal Tarama Programları ile İlgili Bilgi Düzeylerinin Araştırılması" konulu araştırmasının gerçekleştirilmesi Bilimsel Etik Kurul onayı alındığı için Başhekimliğimizce de uygun görülmüştür.

Gereği için bilgilerinizi rica ederim.

e-imzalıdır
Prof. Dr. Emin KURT
Başhekim

Ek-4 Anket formu

1) Cinsiyetiniz : 1. Erkek 2. Kadın

2) Yaşınız :(yıl)

3) Medeni durumunuz : 1. Evli 2. Bekar 3. Boşanmış

4) Eğitim Durumunuz :

1. İlköğretim (ilkokul-ortaokul) mezunu
2. Ortaöğretim (lise) mezunu
3. Ön lisans mezunu
4. Lisans mezunu
5. Lisansüstü (yüksek lisans / doktora / uzmanlık)

5) Hizmet sınıfınız

1. Öğretim üyesi
2. Uzman hekim
3. Araştırma görevlisi
4. Pratisyen hekim
5. İntörn doktor
6. Hemşire
7. Ebe
8. Diğer sağlık personeli
9. Genel idari hizmetler
10. Teknik hizmetler
11. Yardımcı hizmetler

6) Çalıştığınız bölüm:

7) Hizmet yılınız:

8) Daha önce çalıştığınız kurum:

9) Çocuğunuz var mı? a) Evet b) Hayır

10) 9. Soruya yanıtınız hayır ise, 1. ve 2. derece akrabalarınızda son bir yıl içinde doğum yapan var mı?

a) Evet b) Hayır

11) Yeni doğmuş çocuklara bazı tarama testleri yapılmaktadır, bu konuda bilginiz var mı?

- a) Evet b) Hayır

12) Aşağıdakilerden hangisi ülkemizde rutin olarak yapılan neonatal tarama programları arasında bulunmaktadır? (Birden fazla seçenek işaretlenebilir)

- | | |
|----------------------------------|-------------------------------|
| a) Fenilketonüri | b) Konjenital hipotiroidi |
| c) Biotinidaz eksikliği | d) Kistik fibrozis |
| e) Gelişimsel kalça displazisi | f) İşitme testi |
| g) Görme testi | h) Galaktozemi |
| i) Konjenital adrenal hiperplazi | i) Doğumsal kalp hastalıkları |
| j) Bilmiyorum | |

13) Konjenital hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrozis hastalıklarının ideal tarama zamanı hangisidir?

- a) Doğar doğmaz
b) İlk 3-5 gün
c) İlk 15 gün
d) İlk 1 ay
e) Bilmiyorum

14) 13. Soruda tanımlanan bu 4 hastalığın rutin taraması nasıl yapılmaktadır?

- a) Ter testi ile
b) Topuk kanı alınarak
c) Tükürük analizi ile
d) Radyolojik yöntemlerle
e) Bilmiyorum

15) İşitme tarama testinin ideal zaman dilimi hangisidir?

- a) İlk 1 ay
- b) 30-90 gün
- c) 3-6 ay
- d) İlk 1 yıl
- e) Bilmiyorum

16) Bebeklerin Gelişimsel kalça bozukluğu yönünden USG ile görüntülenmesinde en uygun zaman dilimi hangisidir?

- a) 0-7 gün
- b) 4-6 hafta
- c) 0-16 hafta
- d) 2-6 ay
- e) Her yaşta uygulanabilir.

17) Yenidoğan görme taramasının ideal zaman dilimi hangisidir?

- a) 0-3 ay
- b) 4-6 ay
- c) İlk 1 yaş
- d) 1-2 yaş
- e) Bilmiyorum

18) Sizce bu tarama programları neden yapılmaktadır? Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.

- a) Ender görülen hastalıkların erken tanı almasını sağlama
- b) Fiziksel ve zihinsel gelişimin normal düzeyde olmasını sağlamak
- c) Erken tedaviyle sekelleri önlemek veya en aza indirmek
- d) İzleyen gebelikler için doğum öncesi tanı şansını yakalamak

19) Tarama programındaki hastalıkların görülme sıklığını azaltmak için sizce neler yapılabilir? Birden fazla seçeneği işaretleyebilirsiniz.

- a) Akraba evliliğinin önlenmesi
- b) Evlilik öncesi eğitim
- c) Sıkı kundak yapılmasının önlenmesi
- d) Annenin gebelik döneminde kaza, düşme gibi travmalardan korunması
- e) Annenin gebeliğinde X-ray ışınlarına maruziyetinin önlenmesi
- f) Annenin diyabet, hipertansiyon gibi hastalıklarının kontrol altında tutulması
- g) Annenin gebelikte bilinçsiz ilaç kullanmaması konusunda bilinçlendirilmesi
- h) Genetik yatkınlıkların belirlenmesi

20) Yenidoğan tarama programları hangi kurum tarafından yapılmaktadır?.....