



**T.C.
SLIK BAKANLIđI
SLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ
AİLE HEKİMLİđİ KLİNİđİ**

**AİLE HEKİMLİđİ POLİKLİNİđİNE BAŞVURAN BİREYLERDE
SLIK OKURYAZARLIđI DÜZEYİ İLE SPİNAL MUSKÜLER
ATROFİ BİLGİ DÜZEYİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN
DEđERLENDİRİLMESİ**

Dr. Ash Hatun S

(TIPTA UZMANLIK TEZİ)

İstanbul, 2025



**T.C.
SAĞLIK BAKANLIĞI
SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ
AİLE HEKİMLİĞİ KLİNİĞİ**

**AİLE HEKİMLİĞİ POLİKLİNİĞİNE BAŞVURAN BİREYLERDE
SAĞLIK OKURYAZARLIĞI DÜZEYİ İLE SPİNAL MUSKÜLER
ATROFİ BİLGİ DÜZEYİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Dr. Aslı Hatun SAĞ

Tez Danışmanı: Doç. Dr. Hilal ÖZKAYA

(TIPTA UZMANLIK TEZİ)

İstanbul, 2025

İÇİNDEKİLER

İÇİNDEKİLER	i
TEŞEKKÜR.....	iii
KISALTMALAR	iv
TABLO LİSTESİ.....	v
ŞEKİL LİSTESİ.....	vi
ÖZET.....	vii
ABSTRACT.....	ix
1 GİRİŞ VE AMAÇ	1
2.GENEL BİLGİLER	3
2.1.SMA HASTALIĞI.....	3
2.1.1.SMA Tipleri.....	3
2.1.2.SMA Patogenezi	5
2.1.3. Epidemiyoloji.....	6
2.1.4. Tanı	7
2.1.5.Erken Tanı ve Tarama.....	7
2.1.6.Tedavi	14
2.2.SAĞLIK OKURYAZALIĞI	18
2.2.1.Sağlık Okuryazarlığını Etkileyen Faktörler	20
2.2.2.Türkiye’de Sağlık Okuryazarlığı Kavramı	21
2.2.3.Birinci Basamak ve Sağlık Okuryazarlığı İlişkisi.....	22
3.GEREÇ VE YÖNTEM	24
3.1.ARAŞTIRMANIN TÜRÜ VE KAPSAMI	24
3.2.ARAŞTIRMANIN EVRENİ.....	24
3.3.ARAŞTIRMAYA DAHİL EDİLME VE DIŞLANMA KRİTERLERİ	24

3.3.1.Dahil edilme kriterleri.....	24
3.3.2.Hariç tutulma kriterleri	24
3.4.ARAŞTIRMANIN ETİK KURUL SÜRECİ	25
3.5.VERİ TOPLAMA ARAÇLARI VE KULLANILAN ÖLÇÜM ARACI.....	25
3.6.ARAŞTIRMANIN HİPOTEZLERİ.....	26
3.8.VERİLERİN ANALİZİ.....	27
4.BULGULAR.....	28
4.1. SMA HAKKINDA BİLGİ DÜZEYLERİ ÖLÇEĞİNİN YANITLARININ İNCELENMESİ	32
4.2. SMA BİLGİ DÜZEYLERİ İLE İLİŞKİLİ BULGULAR.....	37
4.3. SAĞLIK OKURYAZARLIK DÜZEYLERİ İLE İLİŞKİLİ BULGULAR....	42
4.4. SMA İÇİN TARAMA İSTEĞİ İLE İLİŞKİLİ BULGULAR.....	48
4.5. SMA BİLGİLERİ VE SAĞLIK OKURYAZARLIĞI ARASINDAKİ İLİŞKİ	49
5.TARTIŞMA	50
6.SONUÇ VE ÖNERİLER	64
KAYNAKÇA.....	65
ÖZGEÇMİŞ	78

TEŞEKKÜR

Çağdaş Türkiye'nin temellerini atıp bilimin ve aklın yol göstericiliğini bizlere miras bırakan Ulu Önder Gazi Mustafa Kemal Atatürk'e;

Uzmanlık eğitimimin boyunca desteğini ve ilgisini esirgemeyen, tez çalışmamda bilgisiyle sabırla yol gösteren saygıdeğer danışman hocam Doç. Dr. Hilal ÖZKAYA'ya;

Beni bu günlere getiren anne ve babama, yazım sürecimin her aşamasında tüm desteğiyle hep yanımda olan biricik kardeşim Gamze SAĞ'a;

Uzmanlığı kazanma sürecinde en büyük destekçim ve teze ilk adımı atmamı sağlayan canım dostum Betül Kübra ERCİYAS'a;

Tez yazma sürecimin stresli anlarında ilk aradığım kişi olan canım dostum Büşra ÇİL'e;

Çalışma hayatımdaki en büyük şansım olan dünyanın en iyi eş kıdemleri asistan arkadaşlarıma; özellikle bilgisiyle bizi yönlendiren Doğan DEMİRHAS'a

Desteklerini hiç esirgemeyen uzmanlarımıza ve bölümdeki çalışma arkadaşlarıma

Tüm içtenliğimle teşekkürlerimi bildiririm.

Dr. Aslı Hatun SAĞ

KISALTMALAR

ASOY-TR	Avrupa Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği Türkçe Uyarlaması
DSÖ	Dünya Sağlık Örgütü
EMA	Avrupa İlaç Ajansı
FDA	Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi
HLS-EU	Sağlık Okuryazarlığı Anketi-Avrupa Birliği
NTP	Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı
Real Time PCR/RT-PCR	Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu
SOY	Sağlık okuryazarlığı
SOY-KF	Sağlık Okuryazarlık-Kısa Form Ölçeği
SMA	Spinal Musküler Atrofi
SMN	Survival of Motor Neuron
SMN1	Survival of Motor Neuron 1
SMN2	Survival of Motor Neuron 2
TSOY-32	Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği-32
WONCA	World Organization of National Colleges, Academies and Academic Associations of General Practitioners/Family Physicians

TABLO LİSTESİ

Tablo 2.1. SMA tipleri.....	4
Tablo 2.2. SMA prevalansı ve taşıyıcılık oranları.....	6
Tablo 2.3. Sağlık okuryazarlığını etkileyen faktörler.....	20
Tablo 4.1. Demografik değişkenlerin istatistikleri ve frekans dağılımları.....	28
Tablo 4.2. Kronik hastalıkları, genetik hastalıkları ve ilaç kullanımları ile ilgili değişkenlerin istatistikleri ve frekans dağılımları.....	30
Tablo 4.3. SMA bilgi düzeyleri ile ilgili değişkenlerin istatistikleri ve frekans dağılımları.....	34
Tablo 4.4. SMA bilgi düzeyleri anket puanına ilişkin istatistikler.....	37
Tablo 4.5. Demografik değişkenler, kronik hastalıkları, sağlık okur yazarlığı yetkinlikleri ve SMA duyumlarına göre SMA bilgileri.....	39
Tablo 4.6. Sağlık bilgi kaynakları ve SMA bilgileri.....	40
Tablo 4.7. SMA duyum kaynakları ve SMA bilgileri.....	41
Tablo 4.8. SMA bilgileri ve SMA bilgi puanları.....	42
Tablo 4.9. SMA bilgi düzeyleri anket puanına ve sağlık okur yazarlığı puanlarına ilişkin istatistikler.....	42
Tablo 4.10. Demografik değişkenler, sağlık okuryazarlığı yetkinliği, SMA duyumları, SMA bilgilerine göre sağlık okuryazarlık puanları.....	43
Tablo 4.11. SMA duyum kaynakları ve sağlık okuryazarlığı	46
Tablo 4.12. SMA bilgileri ve sağlık okuryazarlığı.....	48
Tablo 4.13. SMA bilgileri ve sağlık okuryazarlığı.....	49

ŞEKİL LİSTESİ

Şekil 2.1. Taşıyıcı olmayan genotipler.....	8
Şekil 2.2. Taşıyıcı genotipler.....	8
Şekil 2.3. Ükelere göre SMA tedavileri ve yenidoğan tarama programları.....	9
Şekil 2.4. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Aile Beyan Formu.....	11
Şekil 2.5. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP), SMA Akış Şeması.....	12
Şekil 2.6. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Pozitif Tarama Sonucu İdari Akış Şeması.....	13
Şekil 2.7. Ükelere göre farmakolojik SMA tedavisinin bulunabilirliği.....	16
Şekil 2.8. Entegre Sağlık Okuryazarlığı Modeli.....	19
Şekil 2.9. Yıllara göre birinci basamak sağlık hizmetlerine başvuru sayısı.....	22

ÖZET

Amaç: Spinal Musküler Atrofi (SMA), hızlı ilerleyen ve geri dönüşümsüz motor nöron kaybıyla seyreden, henüz kesin tedavisi olmayan genetik geçişli bir hastalık olup; erken tanı için yenidoğan taramaları, taşıyıcılık belirlenmesi için ise evlilik öncesi tarama programları mevcuttur. Sağlık okuryazarlığı; bireylerin sağlık halini koruma, geliştirme ve hastalıkları önlemek için sağlık bilgilerine ulaşma, değerlendirme ve bilinçli kararlar alma yetkinliğidir. Bu çalışmada aile hekimliği polikliniğine başvuran 18-65 yaş arası bireylerin sağlık okuryazarlığı düzeylerinin, Spinal Musküler Atrofi bilgi düzeyleri üzerine etkisini araştırmak amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel tipte yapılan bu çalışma, Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Aile Hekimliği Polikliniklerine 01.03.2025 ile 01.04.2025 tarihleri arasında başvuran 18-65 yaş arası 338 kişi ile yapılmıştır. Sağlık okuryazarlık düzeyini değerlendiren 12 maddeden oluşan Sağlık Okuryazarlığı-Kısa Form Ölçeği ile birlikte sosyodemografik verilerin sorgulandığı 11, SMA hakkında bilgi soruları ve sağlık okuryazarlık tanımıyla ilgili 26 olmak üzere toplam 49 sorudan oluşan anket çalışması katılımcılara yüz yüze uygulanmıştır. Verilerin analizinde SPSS 26.0 programı kullanılmıştır. İstatiksel olarak $p < 0.05$ anlamlı kabul edilmiştir

Bulgular: Çalışmada yaş ortalaması $37,1 \pm 12,9$ olup, %42'sinin 31-50 yaş aralığında yer aldığı belirlenmiştir Katılımcıların %64,2'sinin kadın, %63,3'ünün evli olduğu görülürken %50'sinin üniversite yüksek lisans düzeyinde eğitim aldığı saptanmıştır. Katılımcıların %18'i SMA'yı daha önce duymadığını; duyanların büyük çoğunluğunun (%47,3) da sosyal medya – internet üzerinden SMA hastalığını duyduklarını belirtmiştir. SMA bilgi düzeyleri anketinden alınan ortalama puan $7,07 \pm 5,27$ olarak tespit edilmiştir. Sağlık okuryazarlığı ölçeğinden alınan sonuçlara göre, katılımcıların ortalama puanı $32,89 \pm 7,16$ iken %48,23'ünün sağlık okur yazarlığı düzeyi yeterli değildir. Katılımcıların sağlık okur yazarlığı arttıkça SMA için tarama yaptırmaya yönelik olumlu görüşleri artmıştır ($p = 0.014$). Benzer şekilde, katılımcıların SMA bilgi düzeyleri arttıkça SMA için tarama yaptırmaya yönelik olumlu görüşleri artmıştır ($p < 0.001$). Topuk kanında SMA taraması yapıldığını bilenlerin SMA taramasına yönelik istekleri de artmıştır ($p < 0.001$). Analiz sonuçlarına göre, katılımcıların SMA bilgi puanları ve sağlık okuryazarlığı puanları

arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif yönlü bir korelasyon ($r= 0.240$, $p <0.001$) saptanmıştır.

Sonuç: Sağlık okuryazarlığı düzeyleri yüksek olan kişilerin Spinal Musküler Atrofi hastalığı bilgi düzeyleri de yüksektir. Genç ve eğitim seviyesi yüksek bireylerde sağlık okuryazarlığı düzeyi ve hastalığın bilinirliği artmıştır. Bilgi düzeyi arttıkça tarama programlarına yaklaşım daha olumludur. Güvenilir sağlık bilgisi sunan birinci basamak sağlık hizmetlerinin, tarama programları ve hastalıkla ilgili farkındalığın artırılması için bireylerin bilgilendirmesi ve sağlık okuryazarlığı düzeylerinin geliştirilmesinin önemli rolü olduğu düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: aile hekimliği, sağlık okuryazarlığı, Spinal Musküler Atrofi

ABSTRACT

Aim: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a genetically inherited disease with rapid progression and irreversible motor neuron loss, for which there is no definitive cure yet; newborn screening programs are available for early diagnosis and premarital screening programs are available for carrier identification. Health literacy is the ability to access and evaluate health information and make informed decisions to protect and improve health and prevent diseases. The aim of this study was to investigate the effect of health literacy levels of individuals aged 18-65 years who applied to the family medicine outpatient clinic on the level of knowledge about Spinal Muscular Atrophy.

Materials and Methods: This cross-sectional study was conducted with 338 people aged 18-65 years who applied to Başakşehir Çam and Sakura City Hospital Family Medicine Outpatient Clinics between 01.03.2025 and 01.04.2025. The Health Literacy-Short Form Scale, which consists of 12 items assessing the level of health literacy, and a questionnaire consisting of a total of 49 questions, including 11 questions about sociodemographic data, 11 questions about SMA and 26 questions about the definition of health literacy, were applied face-to-face to the participants. SPSS 26.0 program was used for data analysis. Statistically $p < 0.05$ was considered significant

Results: In our study, it was determined that the mean age was 37.1 ± 12.9 years and 42% were between 31-50 years of age. It was found that 64.2% of the participants were female, 63.3% were married, and 50% of them had a university graduate degree. 18% of the participants stated that they had not heard of SMA before, and the majority of those who had heard of SMA (47.3%) stated that they had heard of SMA through social media - internet. The average score obtained from the SMA knowledge levels questionnaire was 7.07 ± 5.27 . According to the results obtained from the health literacy scale, while the average score of the participants was 32.89 ± 7.16 , the health literacy level of 48.23% was not sufficient. As the health literacy of the participants increased, their positive views towards screening for SMA increased ($p = 0.014$). Similarly, as the level of SMA knowledge of the participants increased, their positive views towards screening for SMA increased ($p < 0.001$). Those who knew that SMA screening was

performed in heel blood also increased their willingness to be screened for SMA ($p < 0.001$). According to the results of the analysis, a statistically significant positive correlation ($r = 0.240$, $p < 0.001$) was found between the SMA knowledge scores and health literacy scores of the participants.

Conclusion: People with high levels of health literacy also have high levels of knowledge about Spinal Muscular Atrophy disease. The level of health literacy and awareness of the disease increased in young and highly educated individuals. As the level of knowledge increases, the approach to screening programs is more positive. It is thought that primary health care services that provide reliable health information have an important role in informing individuals and improving their health literacy levels in order to increase awareness about screening programs and the disease.

Keywords: family medicine, health literacy, Spinal Muscular Atrophy

1 GİRİŞ VE AMAÇ

Spinal Musküler Atrofi (SMA), alt motor nöronlarının geri dönüşümsüz kaybı ile kaslarda güçsüzlük ve atrofiye yol açan genetik bir hastalıktır (1). Otozomal resesif kalıtılan hastalıklarda kistik fibrozisten sonra en sık görülen mortalite sebebidir. Hastalığın insidansı 6.000 ile 10.000 canlı doğumda 1'dir. Taşıyıcı sıklığı ise 1/40 ile 1/60 arasında seyretmektedir (2,3). Ülkemizde her sene ortalama 150 yeni vaka tespit edildiği tahmin edilmektedir. Takipte ise yaklaşık 3000 SMA tanılı vaka olduğu bilinmektedir. Bu oranlara göre her 50 bireyden biri SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır (4).

Bu nörodejeneratif hastalığın en yaygın formuna 'Survival of Motor Neuron 1' (SMN1) genindeki fonksiyonel kayıp sebep olur (5). Hastalığının şiddeti geniş bir spektrumda görülebilmektedir. Kliniğin görülme yaşı, motor kaybın şiddeti gibi unsurlar göz önüne alınarak SMA 5 farklı grupta sınıflandırılmıştır. Vakaların yaklaşık yarısı, ilk 6 ayda klinik bulguları gözlemlenen İnfantil SMA olarak da adlandırılan Tip 1 SMA (Werdnig Hoffmann Hastalığı)'dır (6). SMA hastalığında kas güçsüzlüğü simetrik olup proksimal kas gruplarında daha belirgindir. Güçsüzlüğün şiddeti SMA tiplerinde; yetişkinlerde proksimal kaslarda hafif şiddette ekstremitelerde kas güçsüzlüğünden, yenidoğanda ciddi solunum yetmezliğine kadar geniş spektrumda gözlemlenebilir(7). Hastalığın tanısında genetik moleküler testler kullanılmaktadır.

Ülkemizde 27 Aralık 2021 tarihinden itibaren Sağlık Bakanlığı tarafından; yeni evlenecek çiftlerin hastalıklı gen taşıyıcılığının tespiti için aile hekimlerinde ücretsiz SMA taraması yapılabilmektedir. 9 Mayıs 2022 tarihinden itibaren ise yenidoğanda topuk kanında SMA taraması başlamıştır. Komplikasyonlarının ağırlığı ve tedavisinin geliştirilme aşamasında olması nedeniyle; ebeveynler, eş adayları veya toplumun hastalık hakkında temel bilgilere sahip olması, tarama programlarına yaklaşımı, takip ve tedaviye uyumu hastalığın yönetimi için önem arz etmektedir.

Sağlık okuryazarlığı (SOY) tanımı; bireylerin sağlık hakkında doğru bilgiye ulaşabilmesi, edindikleri bilgileri değerlendirip analiz edebilmesi, doğru kararlar alıp uygulayabilmesi için gerekli bilgi, bilinç ve beceri kapasitelerini kapsar. Yüksek SOY düzeyine sahip bireyler sağlık ile ilgili hususlarda gösterdikleri uygun davranışları ve

sağlık hizmetini etkili kullanabilme becerileriyle olumlu sağlık sonuçlarının sağlanmasına katkı sunar (8).

Çalışmamızda kliniğimize herhangi bir nedenle başvuran 18-65 yaş arası bireylerin SMA hastalığı hakkında bilgi düzeyi ile SOY düzeyleri arasında ilişki olup olmadığını değerlendirilmiştir.

Toplumun sağlık okuryazarlık düzeyinin geliştirilmesiyle; kişilerde genetik taşıyıcılık kavramı anlaşılması ve bunun doğrultusunda gerekli bireylerde genetik danışmanlık hizmetlerinden faydalanması gerektiği bilinci geliştirilebilir. Bilinçli bireyler; tarama programlarıyla SMA hastalığına sahip çocuk dünyaya getirme risklerini azaltabilirler. Ayrıca sağlık hizmetine doğru şekilde katılım göstererek yenidoğan bebeğinde SMA hastalığının erken tanısına olanak sağlayabilir ve erken tedavi ile motor nöron kaybını sınırlayabilirler. Bu sayede kliniğin seyrine olumlu katkıda bulunabilirler. Ayrıca toplumun SMA konusunda bilinçlenmesi, toplumsal farkındalık ve hastalıkla mücadele eden bireyler ile ailelerine duygusal destek olabilmesi için son derece önemlidir. Toplumun ve bireylerin sağlık halinin korunup geliştirilebilmesi için bireylerin sağlık okuryazarlık düzeylerini arttırmayı hedefleyen uygun sağlık politikaları geliştirilmesi ve uygulanması gereklidir.

2.GENEL BİLGİLER

2.1.SMA HASTALIĞI

Özellikle infantlarda gözlemlenen ve hayati sonuçlar doğuran Spinal Musküler Atrofi (SMA); spinal korddaki ön boynuz motor nöronlarda meydana gelen geri dönüşümsüz kayba bağlı olarak gelişip, proksimal kaslarda başlayan ilerleyici kas güçsüzlüğüyle karakterize olan otozomal resesif geçişli genetik bir nörodejeneratif hastalıktır (9). Hastalık kliniğinin başlangıç yaşına ve şiddetine göre sınıflandırılır.

2.1.1.SMA Tipleri

a. Tip 1 SMA (Werdnig-Hoffmann hastalığı): İnfantil SMA olarak da adlandırılır. Vakaların yaklaşık yarısını oluşturur. Hayatın ilk birkaç ayı içinde proksimallerde belirgin ilerleyici kas güçsüzlüğü ile beraber hipotoni tablosu gelişir. Solunum kaslarının etkilenmesiyle hastalarda paradoksal solunum, bulbar motor sinirlerin etkilenmesiyle dilde tipik fasikülasyonlar gözlemlenebilir (10).

Bu fasikülasyonlar, hastada beslenme güçlüğü ve aspirasyon pnömonisi gibi ciddi komplikasyonlar oluşmasına sebep olur. Solunum yetmezliğine bağlı ölüm genellikle ilk iki yıl içinde gerçekleşir (11). Hastalarda derin tendon refleksleri azalmıştır ya da görülmez. Ayrıca baş kontrolü de zayıftır. Hastalar oturamaz. Tüm bu klinik sonucu hastada tipik “frog leg” postüründe alt ekstremitelerde patolojik klinik görüntü oluşur. Hastaların kognitif düzeylerinde ise bir patoloji beklenmez (12).

b. Tip 2 SMA (Dubowitz tipi): 6 ile 18. ay arasında klinik gelişmeye başlar. Tip 2 SMA hastası çocuklar desteksiz oturabilirler. Bazıları ayakta durma becerisi de kazanabilir. Ancak ilerleyen dönemlerde bağımsız yürüyemezler. Nörolojik muayenelerinde proksimalde belirgin hipotoni ve derin tendon reflekslerinin yokluğu saptanır (13). Dubowitz tipinde komorbiditeler daha çok ortopedik komplikasyonlara bağlı gelişir. Bu popülasyonda eklemlerde kontraktürler ve omurgada kifoskolyoz tablosu sık görülür. Özellikle skolyoza eşlik eden interkostal kas zayıflığı, akciğer kapasitesinin kısıtlanmasına neden olabilir. Bazı şiddetli klinik tablolarda mekanik ventilasyon ihtiyacı görülebilir. Yutma refleksinde zayıflık ise nadirdir (14).

c. Tip 3 SMA (Kugelberg-Welander hastalığı): SMA Tip 3, 18 ay ve üzeri çocuklarda daha hafif klinik bulgularla gözlemlenir. Hastalarda major motor yeteneklerin büyük çoğunluğunun kazanılmış olduğu gözlemlenir. Bu çocuklarda tanı anında en belirgin şikayetler; merdiven çıkarken zorlanma, sık sık düşme gibi alt ekstremitelerde güçsüzlüğüdür. Ayrıca fizik muayenede kollarda da güçsüzlük gözlemlenir. İleride tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyabilirler(15). Hastalık beklenen yaşam süresini etkilemez. Ancak hastalığın başlangıç yaşının erken olması klinik tabloyu ağırlaştırabilir (Tip IIIa (3 yaşından önce başlayan) ve tip IIIb (≥ 3 yaşında başlayan) (16).

d. Tip 4 SMA: Proksimallerde kas zayıflığı gibi bulgularla 20-30 yaşlarında doktora başvuran ve az görülen SMA grubudur. En hafif formudur (17). Yetişkin tipi SMA olarak da adlandırılır

e. Tip 0 SMA: Hastalığın en ağır formudur ve intrauterin dönemde etkilerini göstermeye başlar. Gebelik takiplerinde fetüsün hareketleri zor gözlemlenir. Yenidoğan döneminde eklemlerde kontraktürler, kemiklerde kırıklar gibi patolojiler sıklıkla görülür. Takiplerinde spontan solunumda zorlanan bebeklerde mekanik ventilasyon ihtiyacı gözlemlenebilir. Beklenen yaşam süresi ise birkaç aydır (18). SMA tipleri, klinik semptomların başlangıç yaşı, motor fonksiyonlar ve beklenen yaşam süresine ilişkin bilgiler Tablo 2.1.'de sunulmuştur.

Tablo 2.1. SMA tipleri (18)

SMA tipleri	Klinik semptomların başlangıç yaşı	Motor fonksiyon	Beklenen yaşam süresi
Tip 1	İlk 6 ay	Desteksiz oturamaz	<2 ay
Tip 2	6 ile 18 ay arasında	Desteksiz oturur ancak ayakta duramaz	2.5 yaş
Tip 3	18 ay ve üzeri çocuklarda	Yürüyebilir	Normal yaşam süresi
Tip 4	2 ve 3.	Yürüyebilir	Normal yaşam süresi
Tip 5	Prenatal dönem	Doğumda eklem kontraktürleri ve kemik kırıkları	İlk birkaç ay

2.1.2.SMA Patogenezi

1891 yılında Guido Werdnig, kardeş olan iki erkek infantta ilk kez SMA hastalığını belirlemiştir. Aynı dönemde Johann Hoffmann çalışmalarında 7 adet benzer vakadan bahsetmiştir. Bu sebeple Werdnig-Hoffman Hastalığı olarak da adlandırılır (19).

1990 senesinde hastalığın kalıtımında genetik homojenliğin gerekliliği kanıtlandı. Kromozom 5q13'teki SMA gen lokusunun haritası çıkarıldı. 5 yıl sonrasında yapılan çalışmada ise Survival Motor Nöron (SMN) geni ve Nöral Apoptosis İnhibitör Protein geninde delesyonlar sonucu hastalığın saptandığı belirlendi. Daha sonrasında 2 farklı gen (p44 ve H4F5) daha tespit edildi. SMA hastalarının %95'inde SMN geninde mutasyon görülür (20).

SMN geni, 5. Kromozomda SMN1 ve SMN2 şeklinde iki kopya halinde bulunur ve ters duplikasyon oluşturur. SMN1deki mutasyonlar SMN proteinin eksikliğine sebep olur. Yetersiz SMN proteini, motor nöronları zaman geçtikçe işlevsiz hale getirir (21).

SMN proteinin büyük çoğunluğu SMN1 kaynaklıdır. Bu protein tüm dokularda bulunur. Ancak motor nöronlarda daha yüksek oranda sentezlenir. Sitoplazmada ve nükleusta yerleşir. SMN proteini, küçük nükleer ribonükleoprotein biyogenezi ve mRNA'dan intronların çıkarılıp eksonların birleştirilmesinde (kırpma, splicing) rol oynayan çok proteinli bir kompleksin parçasıdır (22).

SMN2 (Survival of Motor Neuron 2) ise sentromerik formdur. SMN1'e göre bazı ekzon ve intron bölgelerinde farklılıklar mevcuttur. En önemli fark ekson 7 yokluğudur. Bu farklılıklara bağlı SMN2 kaynaklı sentezlenen proteinlerin sadece %15'i fonksiyoneldir ve kısa ömürlüdür. Hızla metabolize edilirler. SMN2 geni kaynaklı proteinlerin oranının artması hastalığın prognozunu olumlu etkiler. En ağır form olan SMA Tip 0 hastalarında bir SMN2 kopyası bulunurken, hafif formu SMA Tip 4 hastalarında üç ya da dört SMN2 kopyası bulunur (23).

2.1.3. Epidemiyoloji

Yapılan çalışmalarda hastalığın taşıyıcılığı, ülkeler arasında ve çeşitli etnik gruplar için farklılıklar içermektedir. Avrupa'daki insidansı 5.000 ile 10.000 canlı doğumda 1'dir. Taşıyıcı sıklığı ise ortalama 1/50'dir (24).

Amerika Birleşik Devletleri'nde Sugarman ve ekibi 72.453 kişiden oluşan tüm etnik kökenleri kapsayan araştırmalarında SMA taşıyıcılık oranının 1/54 olduğunu belirlemiştir. Bu oran Kafkas popülasyonunda 1/47, Afrika kökenli Amerikalı popülasyonunda 1/72 olarak hesaplanmıştır (25).

SMA taşıyıcılığı Sahra altı Afrikalılarda yapılan çalışmada, Küba'da yapılan çalışmada ve Güney Afrikalılarla yapılan çalışmada Avrasyyalılara göre daha düşük oranda hesaplanmıştır (26).

Verhaart ve arkadaşları tarafından 2017 yılında 5q kromozomuna bağlı görülen SMA'nın yaygınlığının, insidansının ve taşıyıcı sıklığının çalışıldığı bir literatür çalışmasından hazırlanan; toplumlarda SMA görülme yaşı ve taşıyıcılık oranına ilişkin bilgiler Tablo 2.2.'de sunulmuştur.

Tablo 2.2. SMA prevalansı ve taşıyıcılık oranları (18)

İrk	Görülme oranı	Taşıyıcılık oranı
Beyaz	1/45	1/7829
Asya	1/48	1/8009
Yahudi kökenli	1/56	1/10.000
Arap	1/59	Bildirilmemiş
Latin	1/77	1/20.134
Sahraaltı Afrika	1/100	1/18.808

Ülkemizde her sene ortalama 150 yeni vaka tespit edildiği tahmin edilmektedir. Takipte ise yaklaşık 3000 SMA tanılı vaka olduğu bilinmektedir. Her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcı olduğu hesaplanmaktadır (4).

2.1.4. Tanı

Alınan anamnez ve fizik muayene bulgularıyla uygun hasta grubunda SMA araştırılabilir. En sık görülen formu olan infantil SMA için hipotonik bebek görünümündeki hastada olası etyolojiler dışlanmalıdır. Görüldüğü yaş aralığı sebebiyle Tip 3 SMA, Becker Tipi Musküler Distrofiyle karıştırılmamalıdır. Bu iki hastalıkta da proksimallerde geri dönüşsüz, ilerleyici kas güçsüzlüğü ve psödohipertrofi mevcuttur (27). Yapılan tahlillerde SMA'da serum kreatin kinaz düzeyi hafif yükselmişken Becker Musküler Distrofide çok yüksek olarak saptanır (28). EMG de tanıda yardımcıdır. Ancak kesin tanı için genetik araştırma yapılmalıdır (27,28).

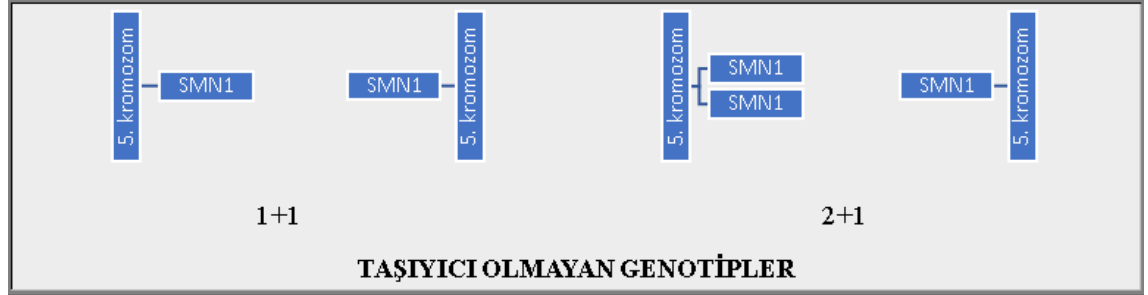
Yapılan genetik analizde araştırılan DNA mutasyonu, SMN1 geninin exon 7'sinin homozigot delesyonudur. Bu testin %95 duyarlılığı ve %100 özgüllüğü vardır. Ancak nadir görülen intragenik mutasyonlar bu yöntemle tespit edilemez. SMN1 ve SMN2'deki mutasyonların tespiti için yeni nesil dizileme yöntemleri mevcuttur (29).

2.1.5. Erken Tanı ve Tarama

Spinal Musküler Atrofi, otozomal resesif kalıtım gösteren bir hastalıktır. Dolayısıyla SMA'lı bireylerin ebeveynleri bu hastalık için birer taşıyıcıdırlar. SMA taşıyıcısı olan çiftlerin hastalığa sahip çocuk dünyaya getirme olasılıkları %25'tir. Tarama programıyla taşıyıcı bireylerin tespit edilip hastalığın görülme sıklığında düşüş sağlanması amaçlanmaktadır. Ancak yapılan gen analizlerinde hastalığa neden olan de nova mutasyonların oranının %2'dir (30).

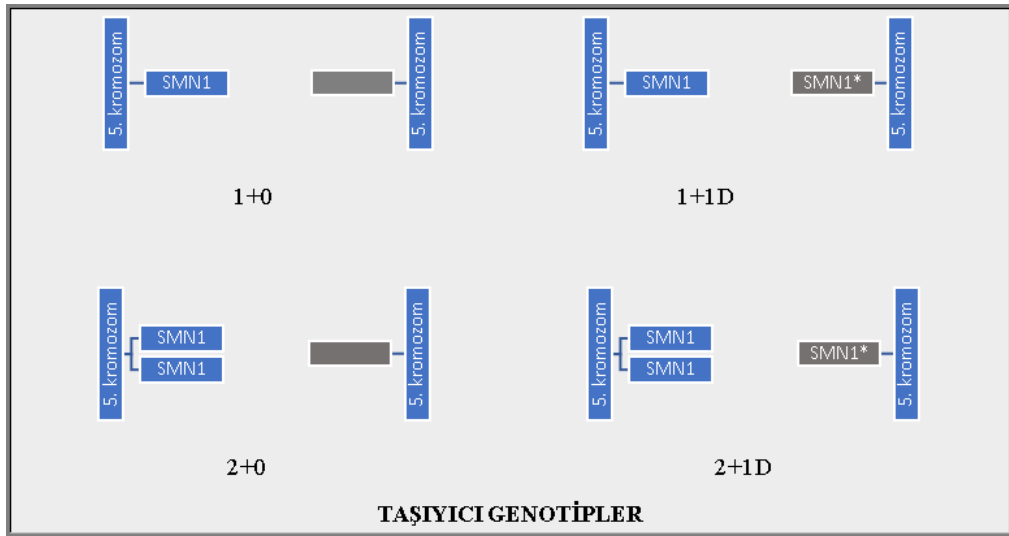
Yenidoğan taramalarıyla; infantlarda gözlemlenecek geri dönüşsüz ve ilerleyici nöron kayıplarından önce hastaların daha proaktif tedaviler alınmasına, komplikasyon sıklığının azalmasına ve bu sayede sağkalım süresinin uzamasına olanak sağlanılabilir. Nusinersen tedavisini onaylanmasından sonra SMA için yapılan çalışmalar arttı. Özellikle semptomlardan önce tedavi alan hastalarda daha iyi klinik yanıt görülmesiyle tarama programlarının önemi gündeme geldi. 2018 senesinde Amerika Birleşik Devletleri'nin bazı eyaletlerinde ilk kez SMA için tarama programlarına başlandı. Sonrasında Avustralya ve Almanya'daki yenidoğanlar için

yapılan SMA tarama programlarının verilerinde de erken teşhis ve erken dönemde başlanılan tedavinin bebeklerin motor gelişimlerini olumlu etkilediği kanıtlanmıştır (31). Taşıyıcı olmayan genotipler Şekil2.1’de sunulmuştur.



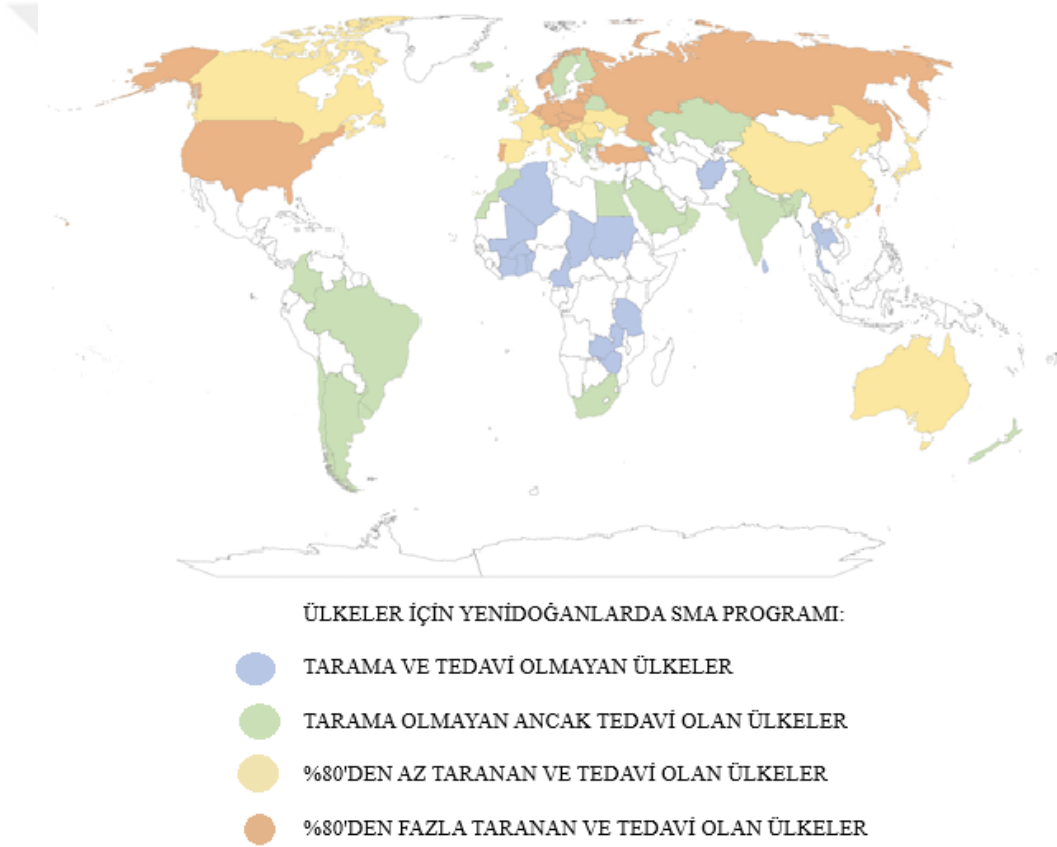
Şekil 2.1.Taşıyıcı olmayan genotipler

SMA hastalığı, nüfus tabanlı genetik tarama kriterlerini sağlamaktadır. Taramada SMN1 geni 7. ekzon kopya sayısı değişikliğini %95’den yüksek sensitivite ve spesifiteyle ölçen Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu (Real Time PCR/RT-PCR) yöntemi kullanılır. SMA’da dört farklı taşıyıcılık durumu söz konusudur. En sık görüleni '1 + 0' genotipidir. Her iki allelde en az bir sağlam SMN kopyası olan bireyler taşıyıcı kabul edilmezler. Nadir hasta gruplarında SMN1 geninin iki kopyası da bir kromozom üzerinde bulunur. Bu bireylerde tarama test sonuçları 2 geni göstereceği için taşıyıcı olarak değerlendirilmez. Ancak tek kromozomda fonksiyonel SMN1 geni mevcut olmadığından bu bireyler de taşıyıcıdır. Ayrıca nokta mutasyona veya mikrolelesyona sahip '1+1D' ve '2+1D' genotipleri için de taramada yanlış-negatiflik durumu olabilir (32). Taşıyıcı genotipler Şekil 2.2.’de sunulmuştur.



Şekil 2.2.Taşıyıcı genotipler

2023 yılında Eva Vrščaj ve arkadaşları 80 ülkedeki 86 uzmanla SMA için yenidoğan tarama programlarının verilerini dünya genelinde incelemiştir. Bu çalışmada yenidoğanlarda tarama yapan ülke sayısının 2014'den beri her yıl arttığı tespit edilmiştir. Buna bağlı olarak SMA tanısı konan yenidoğan sayısında da artış görülmüştür. Elde ettikleri verilere göre 2023 yılında dünyadaki yenidoğanların %7'sinin taramadan geçtiği hesaplanmıştır. Erken tedavinin ve tarama programlarının etkinliğini gösteren çalışmalarla bu oranın 2028 yılında %18'e yükselmesi bekleniyor. Tarama programları olmayan ülkelerde ise en büyük problemin maliyet kaynaklı olduğu tespit edilmiştir (33). Ülkelere göre SMA tedavileri ve yenidoğan tarama programları Şekil 2.3'de sunulmuştur.



Şekil 2.3. Ülkelere göre SMA tedavileri ve yenidoğan tarama programları (Beyaz işaretli ülkelerden gelen uygun veri bulunmamaktadır) (33)

Erken tanı ve tedavinin hasta kliniğine olan katkısı yanında özellikle komplikasyonların tedavisinden kaynaklanan giderlerin azaltılmasına bağlı ciddi maddi getirisi de bulunmaktadır. 2024 yılında Japonya'da yenidoğanlarda yapılan

SMA taramasının maliyet-fayda analizi çalışmasında; tarama programının olmasının mali yükünün programın olmamasından doğacak mali yükten daha az olduğu tespit edilmiştir (34).

a. Ülkemizde SMA tarama programları: Ülkemizde evlilik öncesi evlilik raporu için aile hekimine başvuran çiftlere, evli olup bebek sahibi olmak isteyen çiftlere, talep doğrultusunda gebeliğinin ilk 3 ayını tamamlamamış gebelere ve yenidoğanlara SMA için tarama uygulanabilmektedir (35). Prenatal tanı, ebeveynlerin ikisi de SMA taşıyıcısı ise yapılabilir. Prenatal tanı testleri koryon villus örneklemesinden veya amniyosentez ile yapılabilir (36).

1.Evlilik öncesi SMA tarama programı: SMA hastalığı için taşıyıcı taramasında belirlenen hedef, SMA hastası çocuk dünyaya getirme riski taşıyan ebeveynleri tespit etmek ve gerekli yönlendirmeleri yapmaktır. Bu sayede henüz bebek sahibi olmayan taşıyıcı ebeveynlerin sağlıklı üreme seçeneklerini değerlendirmelerine imkan sağlanır. Testi yaptırma kararı alan çiftlere kalıtım hakkında mutlaka bilgilendirme yapılmalıdır. Çünkü testin hassasiyeti oldukça yüksek olsa da yukarıda anlatıldığı gibi tüm taşıyıcıları belirleyemez. Bu nedenle yaklaşık %5 oranında yanlış negatif sonuçlar ortaya çıkabilir.

Ülkemizde 27 Aralık 2021'den itibaren ülke genelinde evlilik öncesi ebeveyn adaylarında SMA için taşıyıcılık taraması başlanmıştır. SMA Taşıyıcılığı Taraması, evlilik öncesi sağlık raporu almak için aile hekimliklerine müracaat eden çiftlere ve evli olan çiftlerden de talep edenler için yapılabilir (35).

Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Aile Beyan Formu örneği, Şekil 2.4'de sunulmuştur.

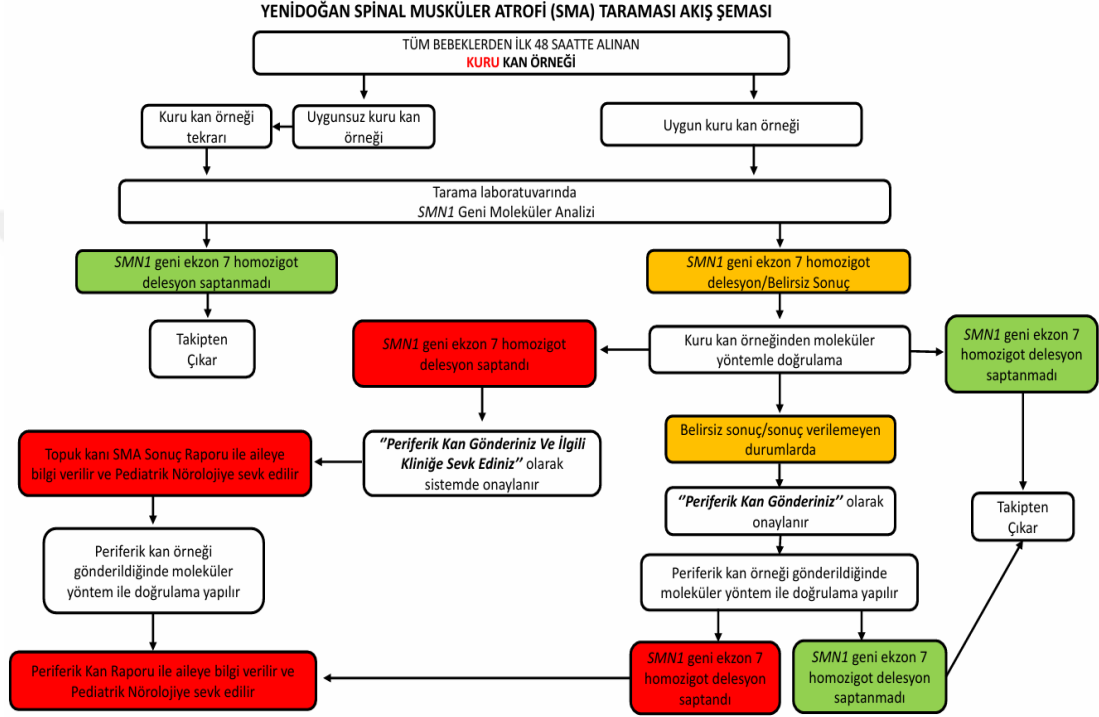
AİLE BİLGİ BEYANI Yenidoğan bebeklere uygulanan tarama testi sonucunda bebeğimde SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ testinin pozitif çıktığı ve bebeğimin en kısa zamanda değerlendirmeye ihtiyacı olduğu konusunda bilgilendirildim. Hastalık ile ilgili tarafıma verilen bilgilendirmeyi dinledim/okudum. Bebeğimle ilgili değerlendirmenin yapılabileceği Merkezler/Hastaneler konusunda bilgi aldım. Tarih:/...../..... <u>Anne ya da Babanın</u> TCKN: Adı Soyadı: İmzası: <u>Bilgilendirmeyi Yapan Hekimin</u> Adı Soyadı: İmzası: TCKN: Türkiye Cumhuriyeti Kimlik Numarası Bu bölüm sağlık kuruluşunda kalacaktır -1-	“SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ YENİDOĞAN TARAMA TESTİ” POZİTİF SAPTANAN BEBEKLER İLE İLGİLİ BİLGİLENDİRME Yenidoğan tarama testi sonuçlarının anlamı nedir? Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu bazı doğuştan kalıtsal hastalıklar ve endokrinolojik hastalıkların araştırılması için topuk kanı alınmaktadır. Genel olarak tarama testi sonuçlarının herhangi bir durum için pozitif olması, bebeğinizin kesin olarak hasta olduğu anlamına gelmeyebilir. Tarama testi pozitif olan bebeklere ilgili alan uzmanı değerlendirmesi sonrası hastalığa yönelik daha ileri değerlendirme yapılması gerekebilir. Bebeğinizin tarama testi sonucunda ‘Spinal Musküler atrofi’ testi pozitif bulunmuştur. BEBEĞİNİZİN ACİLEN ÇOCUK NÖROLOJİ UZMANI TARAFINDAN DEĞERLENDİRİLMESİ GEREKMEKTEDİR. İlde sorumlu Çocuk, Ergen, Kadın ve Üreme Sağlığı (ÇEKÜS) Birimi personeli, ilk randevunuzu almak üzere tarafınızla iletişime geçerek, size bilgi verecektir. İlk hastane başvurunuzdan sonra ilgili uzmanlık alanlarındaki hekimlerden ve tıbbi genetik alanında çalışan uzmanlarda hastalık konusunda ayrıntılı bilgi alabilir, tedavi ve izlem konusunda güncel yaklaşım ve seçenekleri öğrenebilirsiniz. Bu bölüm aileye verilecektir -1-	Spinal Musküler atrofi (SMA) nedir? SMA kalıtsal, ilerleyici bir alt motor nöron hastalığıdır. Tedavi edilmediğinde, spinal kordda (omurilik), vücudumuzun kas hareketlerini kontrol eden motor nöronların etkilenmesi sonucunda kuvvetsizlik, beslenme ve solunum problemleri ortaya çıkar. İlerleyen dönemlerde değişen derecelerde eklem hareketlerinde kısıtlılık, omurgada şekil bozuklukları, beslenme ve solunum problemleri klinik tabloya eşlik edebilir. Toplumda ortalama her 50 bireyden birisi SMA hastalığı açısından taşıyıcıdır. Baba ve annenin hastalığı taşıdığı bir durumda, her gebelikte hastalığın ortaya çıkma ihtimali %25'tir. Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını artırmakla birlikte, toplumda taşıyıcılık oranı yüksek olduğundan, akraba olmayan bireylerin de bebekleri de bu hastalıkla doğabilir. Sizin ve aile bireylerinin genetik danışmanlık alması gereklidir. SMA hastalığı ile doğan bir bebeğin, en erken dönemde, bebek henüz hastalık belirti ve bulgularını göstermeden tedavi edilmesi çok önemlidir. Son yıllarda gelişen tedavi seçenekleri ile SMA hastalığının doğal gidişi değişmiş olmakla birlikte, yapılan tüm çalışmalar, tanı alan hastaların uzun dönem takip ve tedavilerinin gerekliliğine, tedaviye verilen yanıtın ise bireysel farklılıklar gösterdiğine işaret etmektedir. Tedaviye verilen cevabı; bebek için uygun tedavinin, olası en erken dönemde başlanması belirler. Bu süreç ve uzun dönem izlem, aile ve hekimlerin iş birliği ve uyum içinde çalışmasını gerektirir. -2-
---	--	---

Şekil 2.4. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Aile Beyan Formu (37)

Sağlık Bakanlığı tarafından Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Aile Beyan Formu ile aile hakkında elde edilen bilgiler tüm birimlerle paylaşılarak bilgi alt yapısı oluşturulmaktadır.

2. Yenidoğanda SMA tarama programı: Yenidoğan tarama programlarının uygulanması erken tanı ve tedaviyi kolaylaştırmaya yardımcı olur. Ülkemizde 9 Mayıs 2022 tarihinden beri Ulusal Yenidoğan Taramalarına SMA taraması dahil edilmiştir. Yaşamının ilk 48 saatinde bebekten alınan kuru kan örneği ile tarama yapılır. Mevcut örnekte SMN1 geninin moleküler analizi çalışılır. Mutasyon tespit edilmeyen bebekler

taramadan çıkarılır. Belirsiz sonuçlanan ya da mutasyon tespit edilen bebeklerin aileleriyle birinci basamak sağlık hizmetleri üzerinden iletişim kurulur. Uygun sağlık hizmeti alabilmeleri için hastalar yönlendirilir (35). Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP), SMA akış şeması Şekil 2.5’de sunulmuştur.



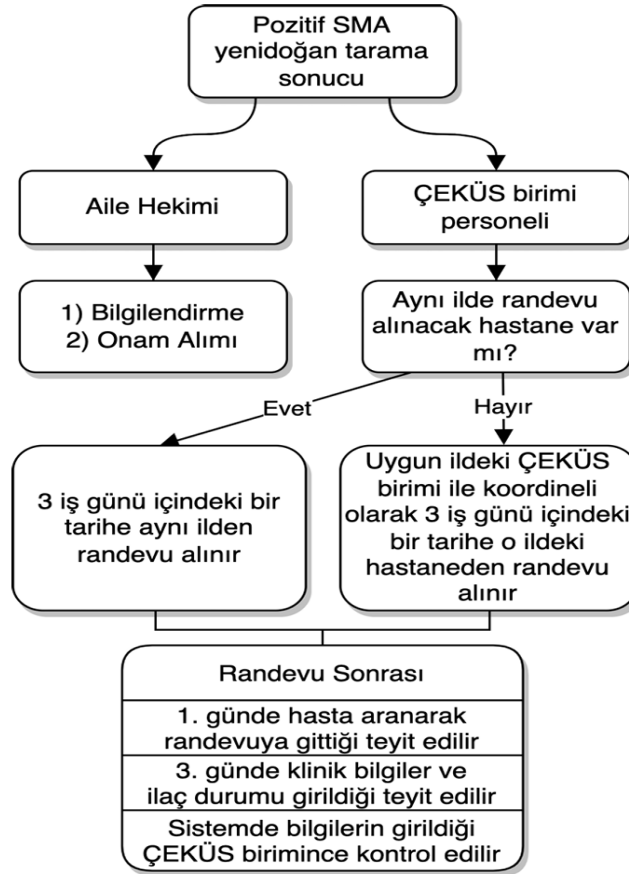
Şekil 2.5. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı, Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP), SMA Akış Şeması (37)

Türkiye’de çocuk sağlığının korunmasına yönelik erken tanı uygulamaları kapsamında yürütülen Yenidoğan Tarama Programı (NTP), Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü tarafından ulusal düzeyde koordine edilmektedir. Bu kapsamda 2022 yılı itibarıyla tarama kapsamına dahil edilen Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastalığı, otozomal resesif geçişli, ilerleyici kas zayıflığına neden olan genetik bir motor nöron hastalığıdır. Program dahilinde geliştirilen SMA akış şeması, yenidoğan döneminde alınan topuk kanı örneği ile başlamakta ve SMN1 geni için moleküler analizle devam etmektedir. Pozitif sonuç alınan olgular, genetik doğrulama ve klinik değerlendirme amacıyla üçüncü basamak sağlık kuruluşlarına

yönlendirilmektedir. Böylece SMA'nın semptomatik hale gelmeden erken evrede tanınması sağlanarak, zamanında tedavi başlanabilmekte ve nöromusküler bozulmanın ilerlemesi yavaşlatılabilmektedir. Tarama süreci, hastalığın tedavi edilebilir alt tiplerinin erken belirlenmesine katkı sağlayarak, toplum sağlığı açısından önemli bir kazanım sunmaktadır.

Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Pozitif Tarama Sonucu İdari Akış Şeması Şekil 2.6'da sunulmuştur.

SMA POZİTİF TARAMA SONUCU İDARİ AKIŞ ŞEMASI



Şekil 2.6. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) SMA Pozitif Tarama Sonucu İdari Akış Şeması (37)

Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı tarafından yürütülen Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık

Tarama Programı (NTP) kapsamında, Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastalığına yönelik erken tanı süreçlerini düzenlemek amacıyla “SMA Pozitif Tarama Sonucu İdari Akış Şeması” geliştirilmiştir. Bu şema, SMA taramasında pozitif sonuç alınan yenidoğanların sistematik ve hızlı bir şekilde ikinci basamak genetik doğrulama süreçlerine yönlendirilmesini, ardından da tedavi ve izlem için uygun merkezlere sevk edilmesini sağlamaktadır. Şemada yer alan adımlar, pozitif sonuçların teyit edilmesi, aileye bilgilendirme yapılması, klinik değerlendirme ve genetik danışmanlık hizmetlerinin planlanmasını içermektedir. Ayrıca idari akışta, vaka bildiriminin Halk Sağlığı Yönetim Sistemi (HSYS) üzerinden yapılması, sürecin izlenebilirliğini ve bütünlüğünü sağlamaktadır. Bu sistematik yaklaşım hem erken müdahaleyi mümkün kılmakta hem de ülke çapında SMA yönetiminin standardize edilmesine katkı sunmaktadır.

2.1.6.Tedavi

Hastalığın kesin bir tedavisi bulunmamakla birlikte geliştirilmekte olan birtakım ilaçlar mevcuttur. Mevcut tedaviler ile hasta takibi yapılırken meydana gelen komplikasyonlar ve kronik hastalığa bağlı oluşan klinik tablonun yönetiminde multidisipliner yaklaşım gereklidir. Uygun yaklaşım protokollerini belirlemek için 2005 senesinde Uluslararası Spinal Musküler Atrofi Bakım Standardı Komitesi kurulmuştur. Öncelikle solunumla ilgili patolojilerin yönetimi ve önlenmesi, nütrisyon desteği, ortopedik patolojiler ve palyatif bakım gibi konular ele alınmıştır.

a.Farmakolojik tedaviler: Günümüzde hastalığın kesin bir tedavisi yoktur. Çeşitli geliştirme aşamalarında olan monoterapi veya kombinasyon tedaviler için çalışmalar yapılmaktadır. Şu ana kadar onaylanan üç terapinin hepsi SMA hastalarında eksik olan SMN proteininin artışı hedeflemektedir. SMN proteinini artırmanın iki ana mekanizması SMN1 gen replasmanı veya mRNA düzeyinde SMN2 eklemesini hedeflemekle ilgilidir (37). SMN2 kopyalarının miktarı hastalığın şiddetiyle ters orantılıdır. Bu gen SMN eksikliğinden kaynaklanan patolojileri nispeten telafi etse de hastalığın şiddetini etkileyen ancak tetkik edilemeyen başka unsurların varlığı da söz konusudur (38).

1.Gen değişimi: Mutasyona uğramış SMN1 geni üzerinden hastalığın tedavisi amaçlanmaktadır. SMA tedavisinde "gen değişimi" yaklaşımı, hastalığın temelinde

yatan genetik bozukluğun doğrudan hedeflenmesini amaçlamaktadır. Mutasyona uğramış SMN1 geni üzerinden hastalığın tedavisi amaçlanmaktadır. Spinal Musküler Atrofi'nin patofizyolojisinde, motor nöronların sağkalımı için kritik olan Survival Motor Neuron 1 (SMN1) genindeki biallelik mutasyonlar sonucu SMN proteini düzeyinde ciddi azalma meydana gelir. Bu eksiklik, motor nöronların progresif dejenerasyonuna yol açarak kas güçsüzlüğü ve hareket kaybı gibi semptomlara neden olur. Gen tedavisine dayalı güncel yaklaşımlar, Adeno-Assosiyé Virüs (AAV9) vektörleri aracılığıyla işlevsel bir SMN1 gen kopyasının doğrudan hastaya verilmesini hedefler. Bu sayede, SMN proteininin üretimi yeniden sağlanarak nöromusküler hasarın önlenmesi ya da geriletilmesi amaçlanmaktadır. Bu tedavi, özellikle presemptomatik dönemde uygulandığında motor fonksiyonların korunması ve yaşam kalitesinin artırılması açısından umut verici sonuçlar sunmaktadır (38).

Onasemnogene abeparvovec(Zolgensma): Adeno ilişkili vektör 9 aracılığıyla SMN protein üretimini geri kazandırır. 2019 yılında Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi (FDA), 2020 yılında Avrupa İlaç Ajansı (EMA) tarafından onaylandı. Tek doz ve intravenöz olarak uygulanır (39).

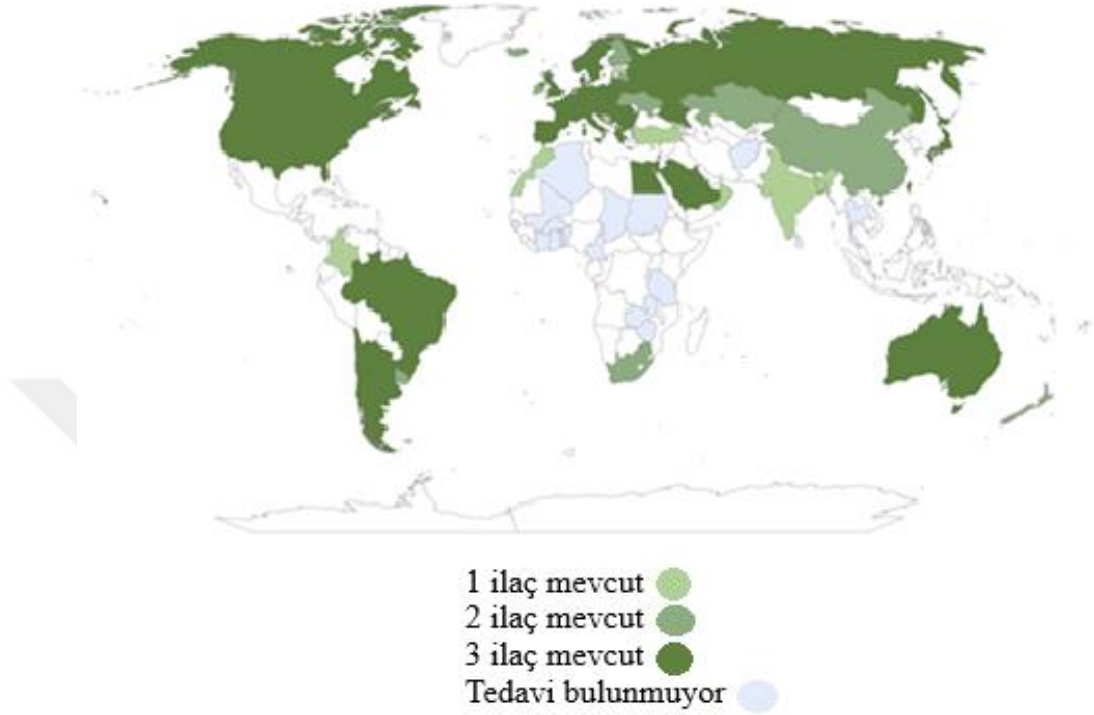
2.SMN2 ve SMN2 transkript yönlendirmeli terapiler: Tüm SMA hastalarında SMN1 geninde mutasyonlar vardır ancak en az bir SMN2 kopyası vardır. Bu gruptaki ilaçların etki mekanizması SMN1 genini üzerinden değil, homolog SMN2 geni üzerinden SMN proteini miktarını artırarak çalışır. Şimdiye kadar antisens oligonükleotidler veya küçük moleküller kullanan iki farklı terapi onaylandı (40).

Nusinersen: Kabul edilen ilk tedavidir. FDA tarafından 2016 senesinde, EMA tarafından ise 2017 senesinde SMA tedavisinde kullanım için onaylanmış antisens oligonükleotittir. İntratekal yolla uygulanır (41). 0, 14, 28 ve 63. günlerde 4 yükleme dozu ve sonrasında yaşam boyu her 4 ayda bir şekilde tedavi planlanır (38).

Risdiplam: 2020'de FDA ve 2021'de ise EMA tarafından onaylanan küçük moleküldür. Günde 1 kez oral yolla hastaya uygulanır (38,41).

Günümüze kadar yapılmış çalışmalarda FDA tarafından onaylanmış 3 ürünün tedavide birbirlerine olan üstünlüğü üzerine yeterli çalışma mevcut değildir. Mevcut bulgularla tespit edilebilen fark; SMA Tip 1'li ya da iki veya üç kopya SMN2'ye sahip olup presemptomatik dönemdeki nusinersen tedavisi alan hastalarda diğer iki tedavi

seçeneğini alan hastalara göre bulbar disfonksiyonun daha sık görülmesidir (42). Ülkelere göre farmakolojik SMA tedavisinin bulunabilirliği ile ilişkili bilgiler Şekil 2.7’de sunulmuştur.



Şekil 2.7. Ülkelere göre farmakolojik SMA tedavisinin bulunabilirliği (*Beyaz işaretli ülkeler için veri bulunmamaktadır*) (33)

Farmakolojik SMA tedavilerinin ülkeler arasında bulunabilirliği, sağlık sistemlerinin yapısı, ilaç ruhsatlandırma süreçleri ve geri ödeme politikalarına göre büyük farklılıklar göstermektedir. Örneğin; ABD ve Almanya gibi ülkelerde nusinersen, onasemnogene abeparvovec ve risdiplam gibi onaylı tedavilere erişim yaygınken, düşük ve orta gelirli ülkelerde bu tedavilere ulaşım ciddi şekilde sınırlıdır. Bazı ülkelerde yalnızca belirli tip SMA’larda tedaviye erişim sağlanırken, bazı ülkelerde ise ilaçların maliyeti nedeniyle ulusal sağlık politikaları bu tedavileri kapsam

dışı bırakabilmektedir. Bu durum, küresel düzeyde tedaviye erişimde önemli eşitsizliklere neden olmaktadır.

2.1.7.Takip

SMA için geliştirilmekte olan ilaç tedavilerinin yanı sıra hastaların; yeterli nutrisyon alması, yutma kabiliyeti, solunum fonksiyonları ve fizyoterapi esasları hastalığın yönetiminde önem arz eder. Hastalığın komplikasyonlarının sonuçları çeşitli sistemler üzerinde klinik tablolar meydana getirebilmektedir. Bu nedenle hastaların takiplerini multidisipliner yaklaşımla ele almak gerekmektedir.

a. Takiplerde hastaların solunum sistemi üzerine dikkat edilecek hususlar: Kas güçsüzlüklerine bağlı öksürük refleksleri zayıflayan hastalar sekresyonlarının boşaltılmasında zorluk yaşarlar. İnterkostal kasların da etkilenmesiyle fonksiyonel akciğer hacmi düşer. Hipoventilasyon görülür. Bu klinik tablo uyku esnasında daha belirginleşir ve enfeksiyon oluşumuna zemin hazırlar. Ayrıca bu hastalarda görülen paradoksal solunum da tablonun ağırlaşmasına sebep olur. Hastaları bu tablodan korumak için postüral drenaj, non-invaziv ventilasyon gibi çeşitli solunum rehabilitasyon yöntemleri kullanılır (43).

En sık görülen form olan İnfantil SMA ile takipli bireylerin sağ kalım oranı, doğru ve etkili proaktif klinik bakımla birlikte yükselmiştir. 2007 yılında SMA Tip 1li 143 hasta ile yapılan çalışmada 16 saatten uzun süreli ventilasyon, mekanik insuflasyon-eksuflasyon cihazı kullanımı ve gastrostomi tüpüyle beslenmenin ölüm riskini %70 oranında azalttığı gösterilmiştir (44).

b. Takiplerde hastaların beslenmesi üzerine dikkat edilecek hususlar: SMA hastalarında bulbar disfonksiyona bağlı yutma ve çiğneme güçlükleri görülebilir. Özellikle Tip 1 hastalarında bu durum aspirasyona ve gelişim geriliği gibi komplikasyonlara sebebiyet verebilir. Ayrıca konstipasyon, gecikmiş mide boşalması, gastroözofageal reflü de görülebilir Bunları göz önüne aldığımızda uygun grupların erken dönemde laparoskopik gastrostomi ve Nissen fundoplikasyonu açısından değerlendirilmesi önemlidir. (45).

Daha ileri yaşlarda görülen SMA Tip II ve SMA Tip III hastaları ise kas atrofilerine bağlı gelişen hareketsiz yaşam tarzıyla obezite açısından yakın takip edilmelidir (46).

c. Takiplerde hastaların kas-iskelet sistemi üzerine dikkat edilecek hususlar: Pediatrik başlangıçlı kas güçsüzlüğü görülen hastaların takiplerinde kas-kemik etkileşimlerinin de uzun dönem sonuçları nedeniyle atlanmaması gerekmektedir. Bu hasta gruplarının kemiklerinde mineral yoğunluğu azaldığı için osteoporotik kırıklara yatkınlık mevcuttur. En sık distal femurda patolojik kırıklar görülür (47).

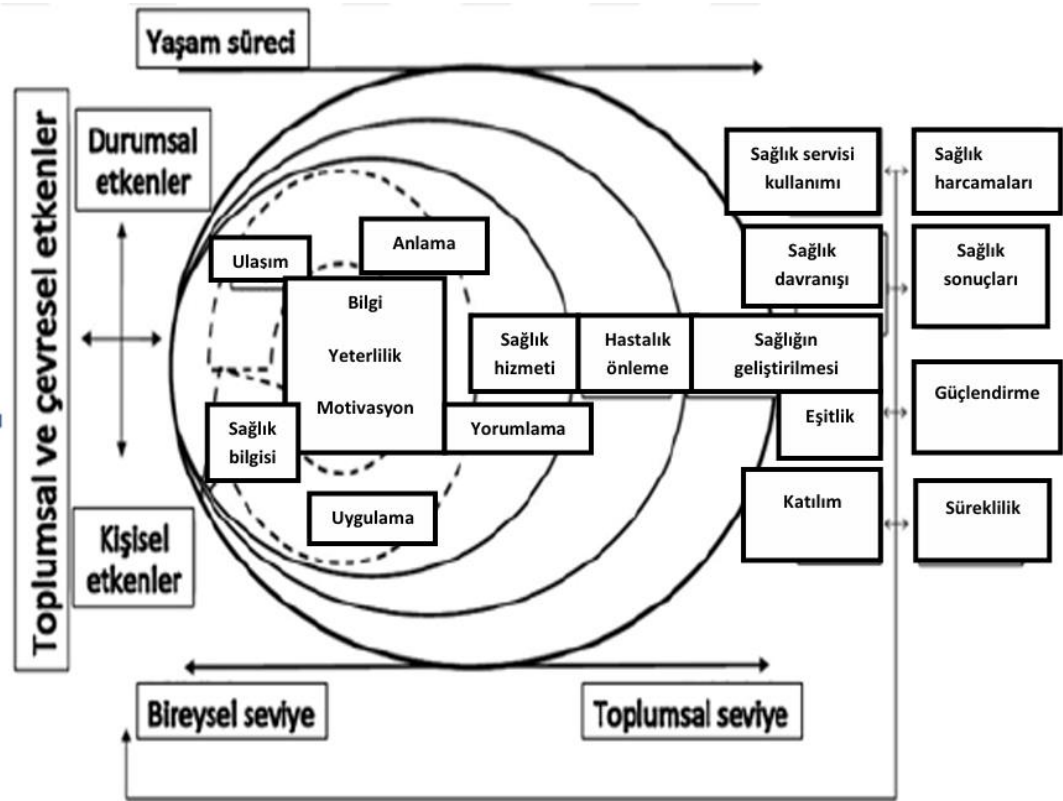
SMA tanısıyla takipte olan hastaların; skolyoz, eklemlerde kontraktür gelişimi ve kalça çıkığı için kontrol edilmesi ve rehabilitasyon almaları önerilmektedir. Ciddi skolyoz tablosunda hastanın akciğer kapasitesi kısıtlandığı ya da kalça çıkığı ve kontraktürlere bağlı hareket ve ambulasyon yeterliliğini azaldığı klinik tablolarda hastalara cerrahi yaklaşım gerekir (48).

2.2.SAĞLIK OKURYAZALIĞI

Sağlık okuryazarlığı kavramı ilk kez 1974 yılında Scott Simond tarafından "Health Education as Social Policy" adlı makalesinde kullanılmıştır. Yapılan ilk tanımlamalarda bu kavram daha çok "bireyin kendi sağlığı için sahip olduğu yetenekleri" etrafında şekillenmekteydi. 1986 senesinde yapılan "Uluslararası Sağlığı Geliştirme Konferansı" SOY kavramı için önemli bir kilometre taşı olmuştur. Bu konferansta, sağlıkla ilgili bilgilerin net ve anlaşılır şekilde aktarılmasının önemi ve toplumun bu aktarımlara bağlı olarak doğru davranışlar geliştirmesi üzerinde durulmuştur. Daha sonrasında bu kavram geliştirilerek daha kapsamlı tanımlamalar yapılmıştır (49).

Entegre Sağlık Okuryazarlığı Modeli (Integrated Model of Health Literacy), bireylerin sağlıkla ilgili bilgiye erişim, anlama, değerlendirme ve kullanma becerilerini bir bütünlük içinde ele alır. Bu model, sağlık okuryazarlığını sadece bilgi edinme süreciyle sınırlı tutmaz; aynı zamanda bireyin sağlık hizmetlerine katılımı, karar verme yeterliliği ve sağlık sonuçlarını etkileme kapasitesiyle ilişkilendirir. Sørensen ve arkadaşları (2012) tarafından geliştirilen bu model, bireysel, çevresel ve toplumsal

faktörlerin sağlık okuryazarlığı üzerindeki etkilerini de dikkate alır. Modelin temel bileşenleri; sağlık bilgisine ulaşma, anlama, değerlendirme ve uygulama olmak üzere dört işlevsel beceriye dayanır. Böylece bireyin hem klinik ortamda (hastalığın yönetimi), hem hastalığı önlemede (koruyucu sağlık), hem de sağlığın geliştirilmesinde aktif bir rol üstlenmesi hedeflenir. Bu yönüyle model, sağlık sistemleri için stratejik planlama ve sağlık hizmetlerinin kullanıcı dostu hâle getirilmesi açısından da önemli bir çerçeve sunar. Entegre Sağlık Okuryazarlığı Modeli, Şekil 2.8.’deki diyagram ile özetlenmiştir.



Şekil 2.8. Entegre Sağlık Okuryazarlığı Modeli (50)

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) web sitesinde sağlık okuryazarlığının tanımı “İyi sağlığı ve refahı teşvik edecek ve sürdürecektir şekilde bilgi ve hizmetlere erişebilmek, bunları anlayabilmek, değerlendirebilmek ve kullanabilme becerisi” olarak betimlemiştir(50). Zarcadoolas ve arkadaşlarının yapmış olduğu çalışmada ise sağlık okuryazarlığı kavramı; kişilerin yaşam kalitesini artırıp sağlık risklerini azaltacak şekilde bilinçli tercihler yapmalarını sağlayacak olan sağlık bilgisine ulaşma, bu bilgiyi anlama, değerlendirme ve kullanma kabiliyetlerini kapsayan çok yönlü bir olgu olarak açıklanmıştır (51).

Ülkemizde ise Sağlık Bakanlığı Temel Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü'nün Sağlığın Teşviki ve Geliştirilmesi Sözlüğü'nde sağlık okuryazarlığı tanımı “Bireyleri sağlıklı olmaya ve bu davranışı sürdürmeye teşvik edecek şekilde bilgiye ulaşma, bilgiyi anlama ve kullanma becerisi için gerekli sosyal ve bilişsel becerilerin tamamı” şeklinde yapılmıştır (52).

2.2.1.Sağlık Okuryazarlığını Etkileyen Faktörler

İnsanların yaşadıkları ve etkileşimde oldukları sosyal çevreleri, genetik ve kişilik özellikleri, bireylerin elde ettiği bilgileri kullanabilme düzeyleri ve fırsatları sağlık okuryazarlık düzeylerinin şekillenmesinde kilit rol oynamaktadır. Sağlık okuryazarlığını etkileyen faktörler; sistemsel ve bireysel faktörler adı altında iki başlıkta kısaca toparlanabilir. Bu faktörlerin birbiriyle olan etkileşimlerinin sonucunda bireylerin sağlık okuryazarlık düzeyleri oluşmaktadır (53). Sağlık okuryazarlığını etkileyen faktörler Tablo 2.3’de sunulmuştur.

Tablo 2.3. Sağlık okuryazarlığını etkileyen faktörler (54)

Bireysel faktörler	Sistemsel faktörler
Yaş	Sağlık hizmeti sunanların iletişim becerileri
Cinsiyet	Sağlık bilgisinin karmaşıklığı
Okuryazarlık becerileri	Sağlık bakım ortamının özellikleri
Motivasyon	Sağlık sisteminin hastalardan talepleri, beklentileri
Fiziksel ve duygusal sağlık	Sağlık bakım profesyonelleri üzerindeki zaman baskısı
Sağlık bakımı deneyimi	
Özel sağlık koşulları	
Sağlık hakkındaki inançlar	
Sosyoekonomik statü	
Sosyal destekler	

Doğru planlanan eğitim programlarının etkin uygulanması ile geliştirilebilen bir unsur olan sağlık okuryazarlığı kavramının geliştirilmesinde ilgili sağlık çalışanlarına, politikacılara ve araştırmacı bilim insanlarına önemli roller düşmektedir. Bu çalışmaların planlanabilmesi için toplumun sağlık okuryazarlığı düzeylerini farklı gruplar arasında ölçüp karşılaştırmak büyük bir önem taşımaktadır. Sağlık okuryazarlığının ölçümü için henüz bir “altın standart” belirlenememiş olsa da çeşitli faktörler göz önüne alınarak bilim insanlarınca geçerliliği kanıtlanan ve birçok parametreyi değerlendirebilen ölçekler geliştirilmiştir(54).

2.2.2.Türkiye’de Sağlık Okuryazarlığı Kavramı

Tüm dünyada gün geçtikçe önem kazanan sağlık okur yazarlığı kavramı için ülkemizde de çeşitli çalışmalar gerçekleştirilmiştir. Özellikle etkinliği ve güvenilirliği kanıtlanan ölçekler dilimize uyarlanıp geçerlilik çalışmalarıyla düzenlenip kullanılmaya başlanmıştır (55).

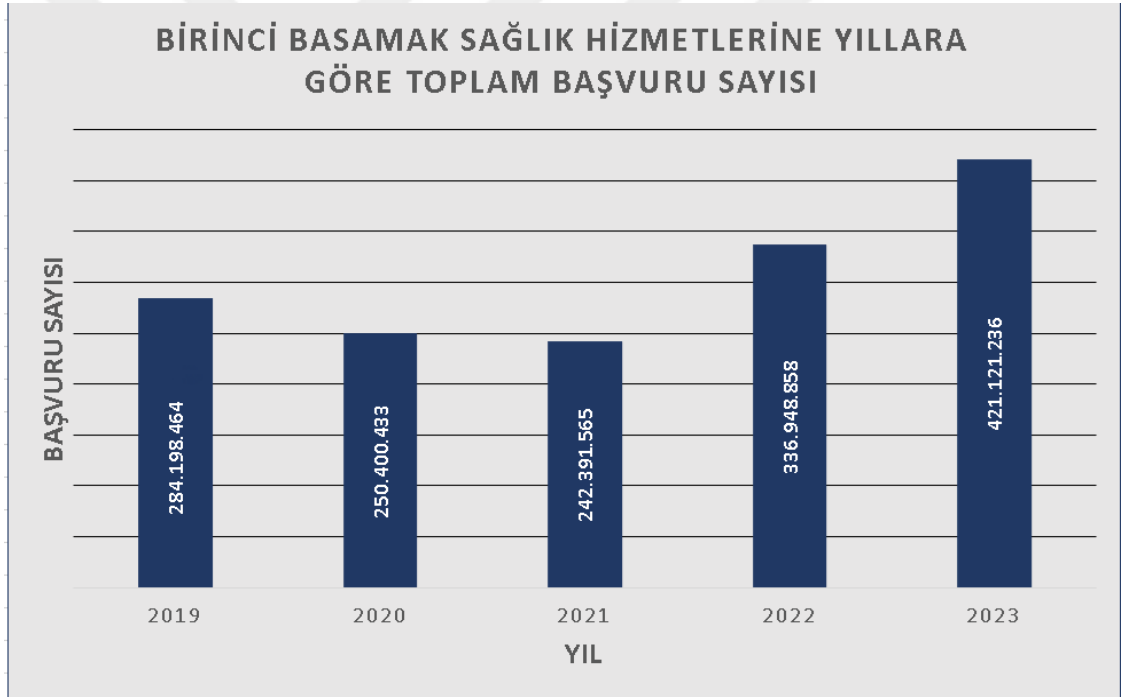
Ülkemizde gerçekleştirilen ilk büyük ölçekli toplumun SOY düzeyini ölçen çalışma 2014 senesinde Tanrıöver ve arkadaşları tarafından yapılmıştır. Türk toplumu için SOY düzeyini değerlendiren skorlama sistemi daha önce oluşturulmamıştı. Bu nedenle Sağlık Okuryazarlığı Anketi-Avrupa Birliği (HLS-EU) Türkçeye çevrilmiş, geçerlilik testleri yapılmış ve böylece Türkçe kaynak olarak diğer çalışmalarda da kullanılabilmesi sağlanmıştır. Bu çalışmada katılımcıların %64,6’sının “sorunlu veya düşük” sağlık okuryazarlığına sahip olduğu tespit edilmiştir (56).

2016 yılında Sağlık Bakanlığı’nın öncülüğünde yapılan başka büyük ölçekli çalışma Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Ölçekleri Güvenilirlik ve Geçerlilik Çalışması’dır. Bu çalışmanın sonucunda ülkemizde akademik yayınlarda sıkça kullanılan Avrupa Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği Türkçe Uyarlaması (ASOY-TR) ve Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği-32 (TSOY-32) ölçeklerinin güvenilirlik ve geçerlilikleri kanıtlanıp literatürümüze kazandırılmıştır. Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Araştırması’nda da toplumun üçte ikisinin yetersiz ya da sorunlu-sınırlı SOY düzeyine sahip olduğu tespit edilmiştir. Aynı çalışmada katılan nüfus değerlendirildiğinde kadınlarda ve 65 yaş üzeri bireylerde bu oran daha da düşük tespit edilmiştir (57).

Aralık 2024’de yayınlanan TC. Sağlık Bakanlığı’nca 81 ilden 9.541 katılımcı ile 2023 Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Düzeyi ve İlişkili Faktörler Araştırması kapsamında toplumumuzun SOY düzeyi birçok parametre ile değerlendirilmiştir. Nüfusumuzun %21’i yetersiz, %32,9’u sorunlu-sınırlı, %34,4’ü yeterli, %11,7’si ise mükemmel sağlık okuryazarlığına sahip olduğu tespit edilmiştir (58).

2.2.3.Birinci Basamak ve Sağlık Okuryazarlığı İlişkisi

Sağlık Bakanlığı’nın yayınladığı istatistiklere göre 2023 yılında birinci basamak sağlık hizmetlerine toplam başvuru sayısı 421,121,236 olarak tespit edilmiştir(59). Yıllara göre birinci basamak sağlık hizmetlerine başvuru sayısı Şekil 2.9’da sunulmuştur.



Şekil 2.9. Yıllara göre birinci basamak sağlık hizmetlerine başvuru sayısı (60)

WONCA Avrupa kurulunun yaptığı tanımlamada aile hekimliği disiplini; bireylerin yaşı, cinsiyeti veya sahip olduğu hastalıkları ayırt etmeksizin her bireye kapsamlı ve sürekli bakım sağlamadan sorumlu kişisel doktor olunmasını içerir. Gerekli bakımın verilmesinde sahip olunması gereken çekirdek yeterlilikler, birinci basamak yönetimi, kişi merkezli bakım, özgün problem çözme becerileri, kapsamlı yaklaşım, toplum yönelimli olma, bütüncül yaklaşım olarak belirlenmiştir. Aile hekimlikleri, sağlık hizmetiyle bireyler arasındaki ilk temas noktası olması sebebiyle

sağlık bakım hizmetlerinden kişilerin uygun ve en doğru şekilde faydalanabilmeleri için anahtar rol üstlenirler. Hekimlerin sadece tarafına başvuran bireylerin iyilik halini değil aynı zamanda toplum sağlığını da düşünerek hareket etmesi de beklenir. Akut ve kronik hastalıkların yönetimi sürecinde 1. basamağa yapılan mükerrer başvurularda hastayla kurulan temaslar, aynı zamanda bireylerin sağlık konusunda bilgi sahibi olmasını ve doğru sağlık davranışı geliştirebilmesi için uygun zemin hazırlanmasına da fırsat oluşturur. Amaçlanan sağlık davranışlarının geliştirilmesiyle; hizmetlere etkin erişim, sağlık bakımının doğru planlanıp daha ideal koşullarda uygulanabilmesine ve toplum genelinde uygulanabilmesine olanak sağlar (60). Ayrıca yetersiz SOY düzeyi olan bireylerin ayaktan veya yatarak aldığı sağlık hizmeti sürelerinin uzadığı, gereksiz tetkik yaptırma ve gereksiz ilaç kullanım oranlarının daha yüksek olduğu saptanmıştır. Bunların sonucunda toplumda işgücü kayıplarına, sağlık alanındaki harcamalarda artışa dolayısıyla da olumsuz ekonomik sonuçlara sebebiyet verdiği yapılan çalışmalarla gösterilmiştir.(61). Bu sebeplerle yapılan bilgilendirmelerle artan SOY düzeyi; birey ve toplum bazında sağlık durumunun devamının sağlayan koruyucu sağlık hizmetlerinin etkin kullanılmasına, planlanan tedaviyi doğru şekilde devam ettirebilmesine, zararlı alışkanlıklardan kaçınma, aşı, erken teşhis ve tarama programlarına katılım göstererek sağlıkta iyilik hallerinin sürdürülmesinde önemli bir rol oynamaktadır. SOY düzeyi düşük toplumlarda koruyucu sağlık hizmetlerine olan talep de düşüktür.

Kalıtsal hastalığın önlenmesi ve sağlıklı nesillerin yetişmesi için tarama programı olan, erken teşhis ve tedavi gerektiren SMA hastalığında birinci basamakta görev alan doktorlar sağlık hizmetinin sağlanması noktasında hayati rol üstlenirler. Özellikle birinci basamak hizmetleri; evlilik için başvuran çiftlere, çocuk sahibi olmayı planlayan ebeveyn adaylarına, yenidoğan topuk kanı taramasına katılım gösterecek ya da red verecek ebeveynlere, sağlıklı çocuk takibi gibi başvurularla birinci basamağa müracaat eden her bireye SMA hakkında bilgi verip hastalığın insidansı ve mortalitesinin azaltılmasında etkin rol oynayarak hem toplumsal farkındalığın artmasına hem de tarama programlarına karşı uygun davranış ve tutumların geliştirilmesine katkı sağlamış olurlar.

3.GEREÇ VE YÖNTEM

3.1.ARAŞTIRMANIN TÜRÜ VE KAPSAMI

Kesitsel tipte planlanan araştırmamız 01.03.2025 ile 01.04.2025 tarihleri arasında Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Aile Hekimliği Polikliniğine başvuran ve dahil edilme kriterlerini karşılayan 18-65 yaş arası 338 katılımcı ile yapılmıştır. Araştırmacılar tarafından hazırlanan yaş, cinsiyet, öğrenim durumu gibi sosyodemografik verilerin ve diğer bilgilerin sorgulandığı 11, SMA hakkında bilgi soruları ve sağlık okuryazarlık tanımıyla ilgili 26 soruya ek olarak, sağlık okuryazarlık düzeyini ölçen 12 maddeden oluşan Sağlık Okuryazarlığı-Kısa Form Ölçeğini içeren toplam 49 soruluk anket katılımcılara yüz yüze uygulanmıştır.

3.2.ARAŞTIRMANIN EVRENİ

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Aile Hekimliği Polikliniklerine bir ayda başvuran 18-65 yaş arası birey sayısı 2772'dir. Olayın görülme sıklığı %50 olarak kabul edilip, %95 güven aralığı ve %5 hata payı ile bir ayda 338 kişiye ulaşılması gerekliliği hesaplanmıştır.

3.3.ARAŞTIRMAYA DAHİL EDİLME VE DIŞLANMA KRİTERLERİ

Çalışmaya dahil edilme ve dışlanma kriterleri şu şekilde belirlenmiştir:

3.3.1.Dahil edilme kriterleri

-Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Aile Hekimliği Kliniğine başvurmak

- 18-65 yaş arasında olmak
- Çalışmaya gönüllü katıldığını beyan etmiş olması
- Türkçe konuşabilen ve anlayabilen

3.3.2.Hariç tutulma kriterleri

- 18 yaşından küçük ya da 65 yaşından büyük olmak
- Çalışmaya katılmaya gönüllü olmadığını beyan etmesi
- Soruları eksik olarak yanıtlamak

3.4.ARAŞTIRMANIN ETİK KURUL SÜRECİ

Çalışmamızın yürütülmesinde etik bir sakınca olmadığına dair etik kurul onayı Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu’ndan 26.02.2025 tarihli KAEK/2024-11 karar numarası ile onay alınmıştır (Ek-1). Araştırmamız Helsinki Bildirgesi’nin son metni, İyi Klinik Uygulamalar Kılavuzu ve İlgili mevzuata uygun olarak yürütülmüştür.

3.5.VERİ TOPLAMA ARAÇLARI VE KULLANILAN ÖLÇÜM ARACI

Araştırmaya tez konusu onayı ve etik kurul onayı sonrası 01.03.2025 ile 01.04.2025 tarihleri arasındaki 1 aylık periyotta Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Aile Hekimliği Polikliniğine başvuran 18-65 yaş arası bireylerden dahil edilme kriterlerini kapsayan ve çalışmaya katılmaya gönüllü olan 338 katılımcı ile alınmıştır. Katılımcılar araştırma ile ilgili bilgilendirilip, onamları alınmıştır.

Katılımcılara yaş, cinsiyet, medeni durum, evli ise eşi ile arasında akrabalık ilişkisinin varlığı, eğitim durumu, gelir durumu, meslek, kronik hastalık öyküsü varlığı, genetik hastalık öyküsü varlığı, düzenli kullanılan ilaç öyküsü varlığı sorularını içeren katılımcıların sosyodemografik düzeylerini değerlendirmeyi amaçlayan sorular sorulmuştur. Sonrasında katılımcılara sağlık okuryazarlık tanımı bilgisi verilip kendi yeterliliğini sorgulaması istenmiştir. Sağlık konusunda bilgi almak için başvurdukları ilk kaynak sorgulanmıştır. Spinal Musküler Atrofi’yi daha önce duyup duymadığı ve duyduysa nereden duyduğu sorgulandıktan sonra katılımcılardan SMA hakkında bilgi sahibi olma durumlarını değerlendirmeleri istenmiştir. Güncel literatürler incelenerek tarafımızca hazırlanan SMA ile ilgili 21 adet verilen bilgi cümlesinin “Evet/Hayır/Fikrim Yok” şeklinde değerlendirilmesi istenmiştir. Sonrasında katılımcıların sağlık okuryazarlık düzeylerini ölçmek için Sağlık Okuryazarlık-Kısa Form Ölçeği (SOY-KF) kullanılmıştır.

3.5.1.Sağlık Okuryazarlık-Kısa Form Ölçeği (SOY-KF)

Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği-Kısa Formu literatürde Duong ve çalışma arkadaşları tarafından 2019 yılında geliştirilmiştir. Türkçe'ye Sevil Karahan-Yılmaz ve Günay Eskici tarafından uyarlanmıştır. Ölçeğin değerlendirilmesinde formül (İndeks = (Ortalama-1) x 50/3) kullanılmaktadır. Ortalama; ölçek toplam puanının, ölçek madde sayısına bölünmesiyle hesaplanmaktadır. Formülle hesaplanan indeks değeri 0-50 arasında değişmektedir, yüksek puan daha iyi sağlık okuryazarlığını göstermektedir. Ölçek 1 (çok zor) ile 4 (çok kolay) arasında değişen 4'lü Likert tipi cevap seçeneklerini içermekte ve 12 maddeden oluşmaktadır. Ölçekte yer alan soruların kullanımına uygunluğunu anlamak için güvenilirlik analizi yapılmaktadır ve bu analiz ile maddelere verilen yanıtlar aracılığıyla maddeler arasındaki tutarlılık incelenmektedir. Anketin güvenilirliği, Cronbach (1951) tarafından geliştirilen "Coefficient alpha and the internal structure of tests" makalesinde yer verdiği yöntem olan Cronbach's alpha (α) iç tutarlılık katsayısına göre değerlendirilir. Analiz sonuçlarına göre Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği- Kısa Formu'nun Cronbach's alpha değeri 0.856 olarak bulunmuştur.

Çalışmamızda kullanmak için 19.11.2024 tarihinde Sevil Karahan Yılmaz'dan tarafımızca gerekli izin alınmıştır (Ek-2).

3.6.ARAŞTIRMANIN HİPOTEZLERİ

H0: 18-65 yaş arası bireylerin Sağlık Okuryazarlığı düzeyi ile Spinal Musküler Atrofi Bilgi Düzeyi arasında ilişki yoktur.

H1: 18-65 yaş arası bireylerin Sağlık Okuryazarlığı düzeyi ile Spinal Musküler Atrofi Bilgi Düzeyi arasında ilişki vardır.

3.7.ÇIKAR ÇATIŞMASI BEYANI

Bu çalışmanın hazırlanması sürecinde herhangi bir kişi veya kurumla çıkar çatışması yaşanmamıştır. Yazar(lar), çalışmanın tüm aşamalarında bilimsel etik ilkelere uygun hareket etmiş ve herhangi bir maddi ya da manevi çıkar ilişkisi bulunmamıştır.

3.8.VERİLERİN ANALİZİ

Çalışmadaki nitel değişkenlere ait tanımlayıcı istatistikler sayı ve yüzde olarak, nicel değişkenlere ait tanımlayıcı istatistikler ortalama, medyan, standart sapma, minimum ve maksimum olarak verilmiştir. Nicel değişkenlerin normal dağılıma uygunlukları Kolmogorov Smirnov testi ile değerlendirilmiştir. İki bağımsız grubun ortalama karşılaştırmasında Mann Whitney U testi kullanıldı. İki'den fazla bağımsız grubun ortalama karşılaştırmasında Kruskal Wallis testinden yararlanılmıştır. Hesaplamalarda SPSS (Version 26.0. Armonk, NY: IBM Corp) kullanılmıştır. İstatistiksel anlamlılık düzeyi 0,05 alınmıştır.



4.BULGULAR

Bu bölümde, aile hekimliği polikliniklerimize başvuran bireylerde sağlık okuryazarlığı düzeyi ve SMA bilgi düzeyi arasındaki ilişki incelenmiştir. Bu bölümün ilk kısmında katılımcıların; demografik bilgileri, hastalıkları, ilaç kullanımları, sağlık okuryazarlığı konusunda yeterlilikleri, bilgi kaynakları ve SMA'yı duyup duymadıkları, nereden duydukları gibi çeşitli değişkenlere ait frekans dağılımları sunulmuştur. İkinci kısımda ise bireylerde sağlık okuryazarlığı düzeyi ve SMA bilgi düzeyi arasındaki ilişkiye dair analizler verilmiştir.

Frekans analizi ve demografik değişkenlerin istatistiklerine ilişkin sonuçlara göre örneklem 338 kişiden oluşmaktadır. Katılımcılardan 129 kişi (%38,2) 18 ve 30 yaş aralığında, 142 kişi (%42) 31 ve 50 yaş aralığında, 67 kişi (%19,8) ise 51 ve 65 yaş aralığında olduğunu belirtmiştir. Katılımcıların yaş ortalaması 37,1 ($\pm 12,9$) olarak saptanmıştır. Örneklem 217 kadın (%64,2) ve 121 erkek (%35,8) katılımcıdan oluşmaktadır. Katılımcıların 214'ü (%63,3) evli olduğunu, 124'ü (%36,7) bekar olduğunu belirtmiştir. Evli olan katılımcıların, 34'ü (%15,9) akraba evliliği olduğunu belirtirken 180'i (%84,1) eşleriyle akrabalık ilişkisi bulunmadığını belirtmiştir.

Katılımcıların 43'ü (%12,7) okuryazar – ilkökul düzeyinde eğitim aldıklarını, 126'sı (%37,3) ortaokul – lise düzeyine kadar eğitim aldıklarını, 169'u (%50) üniversite yüksek lisans düzeyinde eğitim aldıklarını belirtmiştir. Katılımcıların 39'u (%11,5) gelir düzeylerini iyi, 233'ü (%68,9) orta, 66'sı (%19,5) kötü olarak belirtti. Örneklemde yer alan katılımcıların büyük çoğunluğu olarak 110 (%32,5) kişi memur olduğunu belirtirken 55 kişi (%16,3) işçi olduğunu, 48 kişi (%14,2) ev hanımı olduğunu, 44 kişi (%13) öğrenci olduğunu belirtmiştir. Sonuçlar Tablo 1'de sunulmuştur.

Tablo 4.1. Demografik Değişkenlerin İstatistikleri ve Frekans Dağılımları

Değişkenler	Ort. $\pm$	N	Yüzdelik Oran
Yaş			
18-30 yaş	24,32 $\pm$ 3,94	129	%38,2
31-50 yaş	39,64 $\pm$ 5,63	142	%42
51-65 yaş	56,67 $\pm$ 4,19	67	%19,8
Cinsiyet			
Kadın		217	%64,2

	Erkek	121	%35,8
Medeni Durum			
	Evli	214	%68,3
	Bekar	124	%36,7
Akrabalık İlişkisi			
	Evet	34	%15,9
	Hayır	180	%84,1
Eğitim			
	Okuryazar-İlkokul	43	%12,7
	Ortaokul-Lise	126	%37,3
	Üniversite-Yüksek Lisans	169	%50
Gelir			
	Kötü	39	%11,5
	Orta	233	%68,9
	İyi	66	%19,5
Meslek			
	Çalışmıyor	13	%3,8
	Emekli	27	%8
	Ev Hanımı	48	%14,2
	İşçi	55	%16,3
	Memur	110	%32,5
	Öğrenci	44	%13
	Serbest Çalışan	41	%12,1

Not. N örneklemin büyüklüğünü temsil etmektedir. Ort. ve $\pm$ örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir

Katılımcıların 82'si (%24,3) kronik bir hastalığı olduğunu, katılımcıların 12'si (%3,6) ise genetik bir hastalığının olduğunu belirtmiştir. Katılımcıların 108'i (%32) düzenli kullandıkları bir ilaç olduğunu belirtmiştir.

Katılımcıların kronik hastalıkları incelendiğinde, 21 katılımcının (%25,6) hipertansiyonu, 18 katılımcının (%21,9) Diyabet-şeker hastası olduğu, 13 katılımcının (%15,8) hipertiroidi olduğu, 13 katılımcının (%15,8) kolesterol yüksekliği olduğu saptanmıştır. Genetik hastalıkları incelendiğinde, 5 katılımcının (%5,5) FMF hastası olduğu, 1 katılımcının kanser (%11,1) olduğu, 1 katılımcının Ankilozan Spondilit

(%11,1) olduğu, 1 katılımcının polisitemia vera (%11,1) olduğu, 1 katılımcının Talasemi Taşıyıcı (%11,1) olduğu saptanmıştır.

Katılımcıların 176'sı (%52,1) kendilerini sağlık okuryazarlığı konusunda yeterli hissettiklerini, 114'ü (%33,7) ise kendilerini kısmen yeterli hissettiklerini belirtmiştir. Katılımcıların büyük çoğunluğu olarak 115'i (%34) sağlık hakkında bilgi almak için aile hekimlerini tercih ettiklerini 85'i (%25,1) sosyal medya – interneti tercih ettiklerini belirtmiştir.

Katılımcıların 277'si (%82) SMA'yı daha önce duyduklarını belirtmiştir. Katılımcıların büyük çoğunluğu olarak 131'i (%47,3) SMA'yı sosyal medya – internet üzerinden duyduklarını, 69'u (%24,9) geleneksel medya üzerinden duyduklarını belirtmiştir. Katılımcıların 63'ü (%18,7) SMA hakkında bilgi sahibi olduğunu, 165'i (%49) kısmen bilgi sahibi olduğunu belirtmiştir. Bulgular Tablo 2'de sunulmuştur.

Tablo 4.2. Kronik Hastalıkları, Genetik Hastalıkları ve İlaç Kullanımları ile İlgili Değişkenlerin İstatistikleri ve Frekans Dağılımları

Değişkenler	N	Yüzdelik Oran
Kronik Hastalıklar		
Evet	82	%24,3
Hayır	256	%75,7
Genetik Hastalıklar		
Evet	9	%3,6
Hayır	326	%96,4
İlaç Kullanımları		
Evet	108	%32
Hayır	230	%68
Kronik Hastalıklar		
Hipertansiyon	21	%25,6
Diyabet (Şeker hastalığı)	18	%21,9
Hipotiroidi / Hipertiroidi	13	%15,8
Kolestrol Yüksekliği	13	%15,8
Astım – Koah	12	%14,6
Ritim Bozukluğu	5	%6,09

Benign Prostat Hiperplazisi	4	%4,87
Hepatit B-C	2	%2,43
İskemik Kalp Hastalığı	2	%2,43
Genetik Hastalıklar		
FMF	5	%55,5
Ankilozan Spondilit	1	%11,1
Kanser	1	%11,1
Polisitemia Vera	1	%11,1
Talasemi Taşıyıcı	1	%11,1
Sağlık Okuryazarlığı		
Evet	176	%52,1
Hayır	48	%14,2
Kısmen	114	33,7
Sağlık Okur Yazarlığı Bilgi Kaynakları		
Aile	115	%34
Hekiminden		
Aile – Arkadaş	34	%10,1
Bilimsel	59	%17,5
Yayınlar		
Diğer Sağlık	35	%10,4
Personeli		
Geleneksel	10	%3
Medya		
Sosyal Medya	85	%25,1
SMA Duyumu		
Evet	277	%82
Hayır	61	%18
SMA Bilgi Kaynakları		
Aile Hekimi	9	%3,2
Çevrede	28	%10,1
Hastalığı Olan		
Kişiler		
Diğer Hekimler	3	%1,1

	Geleneksel	69	%24,9
	Medya		
	Meslek Eğitim	35	%12,6
	Sosyal Medya	131	%47,3
	İnternet		
SMA Bilgileri			
	Evet	63	%18,7
	Hayır	109	%32,3
	Kısmen	165	%49

Not. N örneklem büyüklüğünü temsil etmektedir.

4.1. SMA HAKKINDA BİLGİ DÜZEYLERİ ÖLÇEĞİNİN YANITLARININ İNCELENMESİ

Bu kısımda, katılımcıların SMA bilgi düzeylerinin ölçülmesi amacıyla geliştirilen ankete verdikleri yanıtların frekans dağılımları incelenmiştir. Bilgi sorularında, katılımcıların 106'sı (%31,4) "SMA her yaşta görülebilen bir hastalıktır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 141'i (%41,7) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 45'i (%13,3) "SMA, tedavisi olan bir hastalıktır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 90'ı (%26,6) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 55'i (%16,3) "Hastalığın tedavisi anne karnında başlar." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 203'ü (%60,1) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 139'u (%41,1) "SMA sadece genetik olarak gelişen bir hastalıktır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 155'i (%45,9) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 189'u (%55,9) "Akraba evliliği SMA hastası çocuğa sahip olma riskini artırır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 133'ü (%39,3) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 188'i (%55,6) "SMA, taraması olan bir hastalıktır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 130'u (%38,5) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 179'u (%53) "SMA için tarama testi yaptırmak isterim." sorusuna evet yanıtını vermiştir, 96'sı (%28,4) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 129'u (%38,2) "SMA taraması ücretsiz yapılmaktadır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 182'si (%53,8) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 159'u (%47) "SMA taraması çocuk sahibi olmak isteyen çiftlere yapılır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 147'si (%43,5) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 154'ü (%45,6) "SMA taraması evlenmek isteyen çiftlere yapılır." sorusuna doğru yanıt

vermiştir, 153'ü (%45,3) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 97'si (%28,7) "SMA taraması yapılması için evlenecek çiftlerin genetik bölümünden randevu alması gerekir." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 182'si (%53,8) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 57'si (%16,9) "SMA taraması yapılması için evlenecek çiftlerin çocuk hastalıkları bölümünden randevu alması gerekir." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 194'ü (%57,4) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 155'i (%45,9) "SMA taraması yapılması için evlenecek çiftlerin aile hekimine başvurmaları gerekir." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 172'si (%50,9) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 65'i (%19,2) "Evlilik öncesi tarama için sadece erkeğin araştırılması yeterlidir." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 148'i (%43,8) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 129'u (%38,2) "Taramada hastalıklı gen tespit edilen kişiler evlenemez." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 166'sı (%49,1) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 101'i (%29,9) "Taramada hastalıklı gen tespit edilen kişiler sağlıklı çocuk sahibi olamaz." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 167'si (%49,4) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 104'ü (%30,8) "Yenidoğan topuk kanında SMA taraması yapılır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 195'i (%57,7) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 72'si (%21,3) "Ebeveynlerin beslenme alışkanlıkları çocuklarında SMA gelişme riskini artırır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 201'i (%59,5) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 63'ü (%18,6) "Ebeveynlerin sigara kullanma alışkanlığı çocuklarında SMA gelişme riskini artırır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 197'si (%58,3) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 115'i (%34) "Çocukluk çağında yapılan aşılar, çocukta SMA gelişme riskini artırır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 190'ı (%56,2) fikri olmadığını belirtmiştir. Katılımcıların 60'ı (%17,8) "Anne sütü, bebekte SMA gelişme riskini azaltır." sorusuna doğru yanıt vermiştir, 187'si (%55,3) fikri olmadığını belirtmiştir. Bulgular Tablo 3'de sunulmuştur.

Tablo 4.3. SMA Bilgi Düzeyleri ile İlgili Değişkenlerin İstatistikleri ve Frekans Dağılımları

Değişkenler		N	Yüzdelik Oran
SMA her yaşta görülebilen bir hastalıktır.			
	Yanlış	91	%26,9
	Fikri yok	141	%41,7
	Doğru	106	%31,4
SMA, tedavisi olan bir hastalıktır.			
	Yanlış	203	%60,1
	Fikri yok	90	%26,6
	Doğru	45	%13,3
Hastalığın tedavisi anne karnında başlar.			
	Yanlış	80	%23,7
	Fikri yok	203	%60,1
	Doğru	55	%16,3
SMA sadece genetik olarak gelişen bir hastalıktır			
	Yanlış	44	%13
	Fikri yok	155	%45,9
	Doğru	139	%41,1
Akraba evliliği SMA hastası çocuğa sahip olma riskini artırır.			
	Yanlış	16	%4,7
	Fikri yok	133	%39,3
	Doğru	189	%55,9
SMA, taraması olan bir hastalıktır.			
	Yanlış	20	%5,9
	Fikri yok	130	%38,5
	Doğru	188	%55,6
SMA için tarama testi yaptırmak isterim.			
	Hayır	63	%18,6
	Fikri yok	96	%28,4
	Evet	179	%53

SMA taraması ücretsiz yapılmaktadır.

Yanlış	27	%8
Fikri yok	182	%53,8
Doğru	129	%38,2

SMA taraması çocuk sahibi olmak isteyen çiftlere yapılır.

Yanlış	32	%9,5
Fikri yok	147	%43,5
Doğru	159	%47

SMA taraması evlenmek isteyen çiftlere yapılır.

Yanlış	31	%9,2
Fikri yok	153	%45,3
Doğru	154	%45,6

SMA taraması yapılması için evlenecek çiftlerin genetik bölümünden randevu alması gerekir.

Yanlış	59	%17,5
Fikri yok	182	%53,8
Doğru	97	%28,7

SMA taraması yapılması için evlenecek çiftlerin çocuk hastalıkları bölümünden randevu alması gerekir.

Yanlış	57	%16,9
Fikri yok	194	%57,4
Doğru	87	%25,7

SMA taraması yapılması için evlenecek çiftlerin aile hekimine başvurmaları gerekir.

Yanlış	11	%3,3
Fikri yok	172	%50,9
Doğru	155	%45,9

Evlilik öncesi tarama için sadece erkeğin araştırılması yeterlidir.

Yanlış	125	%37
Fikri yok	148	%43,8
Doğru	65	%19,2

Taramada hastalıklı gen tespit edilen kişiler evlenemez.

	Yanlış	43	%12,7
	Fikri yok	166	%49,1
	Doğru	129	%38,1
Taramada hastalıklı gen tespit edilen kişiler sağlıklı çocuk sahibi olamaz.			
	Yanlış	70	%20,7
	Fikri yok	167	%49,4
	Doğru	101	%29,9
Yenidoğan topuk kanında SMA taraması yapılır.			
	Yanlış	39	%11,5
	Fikri yok	195	%57,7
	Doğru	104	%30,8
Ebeveynlerin beslenme alışkanlıkları çocuklarında SMA gelişme riskini arttırır.			
	Yanlış	65	%19,2
	Fikri yok	201	%59,5
	Doğru	72	%21,3
Ebeveynlerin sigara kullanma alışkanlığı çocuklarında SMA gelişme riskini arttırır.			
	Yanlış	78	%23,1
	Fikri yok	197	%58,3
	Doğru	63	%18,6
Çocukluk çağında yapılan aşılar, çocukta SMA gelişme riskini arttırır.			
	Yanlış	33	%9,8
	Fikri yok	190	%56,2
	Doğru	115	%34
Anne sütü, bebekte SMA gelişme riskini azaltır.			
	Yanlış	91	%26,9
	Fikri yok	187	%55,3
	Doğru	60	%17,8

Not. N örneklem büyüklüğünü temsil etmektedir.

SMA bilgi düzeyleri anketinden alınan ortalama puan 7,07 ve standart sapma 5,27 olarak tespit edilmiştir. SMA bilgi düzeyleri anketinden alınabilecek en yüksek puan 21'dir. Analiz sonuçlarına göre, katılımcıların ortalaması maksimum puana kıyasla düşük bulunmuştur.

Tablo 4.4. SMA Bilgi Düzeyleri Anket Puanına ilişkin İstatistikler

Değişkenler	Min-Mak	Ort. ±
SMA Bilgi Sorularına Dair Puanlar	0-20	7,07 ± 5,27

Not. Ort. ve ± örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. Min = Minimum Değer, Maks = Maksimum Değer

4.2. SMA BİLGİ DÜZEYLERİ İLE İLİŞKİLİ BULGULAR

Demografik Değişkenlere göre SMA Bilgi Düzeyleri

Katılımcıların SMA bilgilerinin yaşlarına göre anlamlı bir farklılık gösterip göstermediğini anlamak için gruplar arası karşılaştırma testlerinden birisi olan Tek-Yönlü ANOVA testi yapılmıştır. Dağılım, normallik şartlarını sağlamadığı için parametrik olmayan testler kategorisinde Tek-Yönlü ANOVA yerine kullanılabilen Kruskal-Wallis ve iki grubu içeren karşılaştırmalar için Mann-Whitney U test sonuçları incelenmiştir. Analiz sonuçlarına göre katılımcıların yaşlarına göre SMA bilgi puanları anlamlı bir farklılık göstermiştir ($X^2(2) = 11,2, p < 0.004$). İkili karşılaştırmalar sonuçlarına göre, 51-65 yaş grubunda olan kişilerin (Ort. = 5,16, ±4,26) bilgi puanlarının 18-30 yaş grubunda (Ort. = 7,87, ±5,44) olanlara ve 31-50 yaş grubunda (Ort. = 7,25, ±5,36) olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha düşük olduğu saptanmıştır.

Mann-Whitney U Test sonuçlarına göre, katılımcıların cinsiyetleri ile bilgi puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark görülmüştür ($X^2(1) = 4,99, p = 0.025$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre kadınların (Ort. = 7,49, ±5,10) SMA bilgilerinin erkeklere (Ort. = 6,32, ±5,51) göre daha yüksek olduğu saptanmıştır.

Mann-Whitney U Test sonuçlarına göre, katılımcıların medeni durumlarına göre SMA bilgi puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı

görülmüştür ($X^2(1) = 0,106$, $p = 0.744$). Benzer şekilde, katılımcıların akrabalık ilişkisini içeren evlilik durumlarına göre SMA bilgi puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 1,01$, $p = 0.315$). Ancak, katılımcıların eğitimlerine göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark görülmüştür ($X^2(2) = 52,3$, $p < 0.001$). Buna göre, üniversite-yüksek lisans eğitim seviyesinde olanların (Ort. = 9,12, $\pm 5,31$) SMA bilgi puanlarının okuryazar-ilkokul eğitim seviyesinde (Ort. = 3,86, $\pm 3,52$) olanlara göre ve ortaokul-lise eğitim seviyesinde (Ort. = 5,42, $\pm 4,58$) olanlara göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.

Kişilerin gelir düzeylerine göre SMA bilgi puanları istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermemiştir ($X^2(2) = 5,98$, $p = 0.051$). Ancak, mesleklerine göre SMA bilgi puanları istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermiştir ($X^2(6) = 26,9$, $p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, memur olanların (Ort. = 9,22, $\pm 5,94$) bilgi puanları ev hanımlarına (Ort. = 5,02, $\pm 4,30$) ve emeklilere (Ort. = 5, $\pm 4,44$) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların kronik bir hastalıkları olup olmamasına göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark bulunmuştur ($X^2(1) = 5,72$, $p = 0.017$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, kronik bir hastalığı olmayanların (Ort. = 7,45, $\pm 5,22$) SMA bilgi puanları olanlara (Ort. = 5,89, $\pm 5,31$) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların genetik bir hastalıkları olup olmamasına göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 0,177$, $p = 0.674$). Benzer şekilde, katılımcıların düzenli kullandıkları bir ilaç olup olmamasına göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 1,47$, $p = 0.226$). Ancak, katılımcıların sağlık okuryazarlığı konusunda yetkin hissetmelerine göre SMA bilgi düzeyleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(2) = 25,2$, $p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, sağlık okuryazarlığı konusunda yetkin hissedenlerin (Ort. = 8,35, $\pm 5,49$) SMA bilgi puanları, yetkin hissetmeyenlere (Ort. = 4,29, $\pm 4,07$) ve kısmen yetkin hissedenlere (Ort. = 6,27, $\pm 4,78$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların daha önce SMA'yı duyup duymamaları ve SMA bilgi puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur ($X^2(1) = 30,3$, $p < 0.001$). Buna göre, SMA'yı duyanların (Ort. = 7,79, $\pm 5,21$) SMA bilgi puanları duymayanlara (Ort. = 3,84, $\pm 4,30$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Tablo 4.5. Demografik Değişkenler, Kronik Hastalıkları, Sağlık Okur Yazarlığı Yetkinlikleri ve SMA Duyumlarına göre SMA Bilgileri

	Ort. $\pm$	p
Yaş		0.004
18-30 Yaş Arası	7,86 $\pm$ 5,44	
31-50 Yaş Arası	7,25 $\pm$ 5,36	
51-65 Yaş Arası	5,16 $\pm$ 4,26	
Cinsiyet		0.025
Kadın	7,49 $\pm$ 5,10	
Erkek	6,32 $\pm$ 5,51	
Eğitim		<0.001
Okuryazar-İlkokul	3,83 $\pm$ 3,52	
Ortaokul-Lise	5,42 $\pm$ 4,58	
Üniversite-Yüksek Lisans	9,12 $\pm$ 5,31	
Meslek		<0.001
Emekli	5 $\pm$ 4,44	
Ev Hanımı	5,02 $\pm$ 4,30	
Memur	9,22 $\pm$ 5,94	
Kronik Hastalık		<0.017
Evet	5,89 $\pm$ 5,31	

	Ort. ±	p
Hayır	7,45±5,22	
Sağlık Okur Yazarlığı Yetkinliği		<0.001
Evet	8,35±5,49	
Hayır	4,29±4,07	
Kısmen	6,27±4,78	
SMA Duyumları		<0.001
Evet	7,79±5,21	
Hayır	3,84±4,30	

Not. Ort. ve ± örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. $p =$ Kruskal-Wallis Testi (2'den fazla grup olanlar için) ve Mann-Whitney U Testi (2 grup olanlar için)

Katılımcıların sağlık hakkında bilgi edindikleri kaynaklara göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(5) = 26,1$, $p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, bilimsel yayınlardan bilgi edinenlerin (Ort. = 10,49, ±5,82) SMA bilgi puanları aile hekiminden bilgi edinenlere (Ort. = 5,91, ±4,56), aile ve arkadaş çevresinden bilgi edinenlere (Ort. = 6,38, ±4,84), diğer sağlık personelinin bilgi edinenlere (Ort. = 6,34, ±4,93) ve sosyal medyadan bilgi edinenlere (Ort. = 6,95, ±5,27) göre daha yüksek bulunmuştur. Bulgular Tablo 6'da sunulmuştur.

Tablo 4.6. Sağlık Bilgi Kaynakları ve SMA Bilgileri

Sağlık Bilgi Kaynakları	Ort. ±	p
		<0.001
Aile Hekiminden	5,91 ± 4,56	
Aile- Arkadaş Çevresi	6,38 ± 4,84	
Bilimsel Yayınlar	10,49 ± 5,81	

Sağlık Bilgi Kaynakları	Ort. ±	p
Diğer Sağlık Personeli Görüşü	6,34 ± 4,92	
Geleneksel Medya Kuruluşları	6,20 ± 4,89	
Sosyal Medya İnternet	6,95 ± 5,26	

Not. Ort. ve ± örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. p = Kruskall-Wallis Testi.

Katılımcıların SMA'yı duydukları kaynaklara göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(6) = 52,1$, $p < 0.001$). Buna göre, meslekleri ya da eğitimleri gereği duyanların (Ort. = 13,6, ±4,66) SMA bilgi puanları, çevrelerinde biri ya da birileri SMA olduğu için duyanlara (Ort. = 7,25, ±4,63) göre ve sosyal medya aracılığıyla duyanlara (Ort. = 7,32, ±4,80) ve geleneksel medya kuruluşlarından duyanlara (Ort. = 6,35, ±4,56) göre daha yüksek bulunmuştur.

Tablo 4.7. SMA Duyum Kaynakları ve SMA Bilgileri

Duyum Kaynakları	Ort. ±	p
		<0.001
Aile Hekiminden	8,44 ± 4,12	
Çevrede Hastalığı Olan Birilerinden	7,25 ± 4,63	
Diğer Hekimlerden	1,66 ± 0,5	
Geleneksel Medya Kuruluşları	6,34 ± 4,59	
Meslek-Eğitim	13,6 ± 4,66	
Sosyal Medya İnternet	7,32 ± 4,80	

Not. Ort. ve ± örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. p = Kruskall-Wallis Testi

Katılımcıların SMA hakkında bilgileri olup olmadığına ilişkin kişisel değerlendirmeleri ile SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(2) = 73,3, p < 0.001$). Buna göre, SMA hakkında bilgileri olduğunu (Ort. = 10,86, $\pm 4,68$) düşünenlerin SMA bilgi puanları bilmediklerini düşünenlere (Ort. = 3,93, $\pm 4,11$) ve kısmen bildiklerini düşünenlere (Ort. = 7,70, $\pm 5,02$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Tablo 4.8. SMA Bilgileri ve SMA Bilgi Puanları

SMA Bilgileri	Ort. $\pm$	p
		<0.001
Evet	10,86 $\pm$ 4,68	
Hayır	3,93 $\pm$ 4,11	
Kısmen	7,70 $\pm$ 5,02	

Not. Ort. ve $\pm$ örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. $p =$ Kruskal-Wallis Testi

4.3. SAĞLIK OKURYAZARLIK DÜZEYLERİ İLE İLİŞKİLİ BULGULAR

Demografik Değişkenlere göre Sağlık Okuryazarlık Düzeyleri

Sağlık okur yazarlığı anketinden alınan ortalama puan 32,89 ve standart sapma 7,16 olarak tespit edilmiştir.

Tablo 4.9. SMA Bilgi Düzeyleri Anket Puanına ve Sağlık Okur Yazarlığı Puanlarına ilişkin İstatistikler

Değişkenler	Min-Maks	Ort. $\pm$
Sağlık Okur Yazarlığı Puanları	12-48	32,89 $\pm$ 7,16

Not. Ort. ve $\pm$ örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. Min = Minimum Değer, Maks = Maksimum Değer

Sağlık okur yazarlığı anketinden alınan sonuçlara göre, katılımcıların %15,09'u yetersiz sağlık okur yazarlığı düzeyinde; %33,14'ü sorunlu-sınırlı sağlık okur yazarlığı düzeyinde; %43,49'u yeterli sağlık okur yazarlığı düzeyinde; %8,28'i mükemmel sağlık okur yazarlığı düzeyinde bulunmuştur. Puan tablosu ve yüzdeleri Tablo 10'da sunulmuştur.

Tablo 4.10. Sağlık Okur Yazarlığı Düzeyi ve Frekans Dağılımları

Değişkenler	Ort. $\pm$	N	Yüzdelik Oran
Sağlık Okur Yazarlığı Düzeyi			
0-25 Puan – Yetersiz SOY	20,90 $\pm$ 4,37	51	%15,09
>25-33 Puan – Sorunlu Sınırlı SOY	30,24 $\pm$ 2,19	112	%33,14
>33-42 Puan – Yeterli SOY	36,56 $\pm$ 2,25	147	%43,49
>42-50 Puan – Mükemmel SOY	46,11 $\pm$ 1,89	28	%8,28

Not. N örneklemin büyüklüğünü temsil etmektedir. Ort. ve $\pm$ örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir

Katılımcıların sağlık okuryazarlık düzeylerinin yaşlarına göre anlamlı bir farklılık gösterip göstermediğini anlamak için gruplar arası karşılaştırma testlerinden birisi olan Tek-Yönlü ANOVA testi yapılmıştır. Dağılım, normallik şartlarını sağlamadığı için parametrik olmayan testler kategorisinde Tek-Yönlü ANOVA yerine kullanılabilen Kruskal-Wallis ve Mann-Whitney U test sonuçları incelenmiştir. Analiz sonuçlarına göre katılımcıların yaşlarına göre sağlık okuryazarlık düzeyleri anlamlı bir farklılık göstermiştir ($X^2(2) = 31,2, p < 0.001$). İkili karşılaştırmalar sonuçlarına göre, 51-65 yaş grubunda olan kişilerin (Ort. = 30, $\pm 6,96$) sağlık okuryazarlık puanlarının 18-30 yaş grubunda (Ort. = 35,3, $\pm 6,68$) olanlara ve 31-50 yaş grubunda (Ort. = 32,1, $\pm 7,03$) olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha düşük olduğu saptanmıştır.

Mann-Whitney U Test sonuçlarına göre, katılımcıların cinsiyetleri ile sağlık okur yazarlık puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 0,304, p = 0.581$). Ancak, katılımcıların medeni durumlarına göre sağlık okuryazarlık puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($X^2(1) = 14.5, p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, bekarların (Ort. = 34.5,

$\pm 6,91$) sađlık okuryazarlık puanları evlilere (Ort. = 31,9, $\pm 7,16$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Benzer şekilde, katılımcıların akrabalık ilişkisini içeren evlilik durumlarına göre sađlık okuryazarlığı puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(1) = 7,77$, $p = 0.005$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, akrabalık ilişkisi içermeyen evlilerin (Ort. = 32.5, $\pm 7,21$) sađlık okuryazarlık puanları akrabalık evliliđi yapanlara (Ort. = 29,1, $\pm 6,22$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların eğitimlerine göre sađlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark görölmüştür ($X^2(2) = 11,6$, $p = .003$). Buna göre, üniversite-yüksek lisans eğitim seviyesinde olanların (Ort. = 33,5, $\pm 7,42$) sađlık okuryazarlığı puanlarının okuryazar-ilkokul eğitim seviyesinde (Ort. = 29,4, $\pm 7,84$) olanlara göre ve ortaokul-lise eğitim seviyesinde (Ort. = 33,3, $\pm 6,25$) olanlara göre daha yüksek olduđu tespit edilmiştir.

Kişilerin gelir düzeylerine göre sađlık okur yazarlığı puanları istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermemiştir ($X^2(2) = 18,9$, $p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, gelir düzeyi iyi olanların (Ort. = 35,2, $\pm 8,31$) sađlık okuryazarlığı puanlarının orta (Ort. = 32,8, $\pm 6,88$) olanlara göre ve kötü (Ort. = 29,7, $\pm 5,38$) olanlara göre daha yüksek olduđu tespit edilmiştir.

Kişilerin mesleklerine göre sađlık okuryazarlık puanları istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermektedir ($X^2(6) = 16,9$, $p = 0.010$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, sadece ev hanımı olanların (Ort. = 30,8, $\pm 7,31$) sađlık okuryazarlık puanları öğrencilere (Ort. = 35, $\pm 5,85$) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha düşüktür.

Katılımcıların kronik bir hastalıkları olup olmamasına göre sađlık okuryazarlık puanları arasında anlamlı bir fark bulunmuştur ($X^2(1) = 6,03$, $p = 0.014$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, kronik bir hastalığı olmayanların (Ort. = 33,5, $\pm 6,88$) sađlık okuryazarlığı puanları olanlara (Ort. = 31, $\pm 7,75$) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların genetik bir hastalıkları olup olmasına göre sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 0,420$, $p = 0.517$). Ancak, katılımcıların düzenli kullandıkları bir ilaç olup olmasına göre sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(1) = 7,71$, $p = 0.006$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, ilaç kullanmayanların (Ort. = 33,7, $\pm 6,79$) sağlık okuryazarlığı ilaç kullananlara (Ort. = 31,3, $\pm 7,70$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Ek olarak, katılımcıların sağlık okuryazarlığı konusunda yetkin hissetmelerine göre sağlık okuryazarlığı düzeyleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(2) = 28,2$, $p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, sağlık okuryazarlığı konusunda yetkin hissedenlerin (Ort. = 34,8, $\pm 6,61$) sağlık okuryazarlığı puanları, yetkin hissetmeyenlere (Ort. = 28,8, $\pm 7,96$) ve kısmen yetkin hissedenlere (Ort. = 31,7, $\pm 6,73$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların sağlık hakkında bilgi edindikleri kaynaklara göre sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(5) = 10,8$, $p = 0.055$). Ancak, katılımcıların daha önce SMA'yı duyup duymamaları ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur ($X^2(1) = 14,1$, $p < 0.001$). Buna göre, SMA'yı duyanların (Ort. = 33,7, $\pm 6,53$) sağlık okuryazarlığı puanları duymayanlara (Ort. = 29,2, $\pm 8,66$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcıların SMA hakkında bilgileri olup olmadığına ilişkin kişisel değerlendirmeleri ile sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(2) = 35,3$, $p < 0.001$). Buna göre, SMA hakkında bilgileri olduğunu (Ort. = 36,5, $\pm 7,36$) düşünenlerin sağlık okuryazarlığı puanları bilmediklerini düşünenlere (Ort. = 30,5, $\pm 7,14$) ve kısmen bildiklerini düşünenlere (Ort. = 33,2, $\pm 6,46$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Tablo 4.11. Demografik Değişkenler, Sağlık Okuryazarlığı Yetkinliği, SMA Duyumları, SMA Bilgilerine göre Sağlık Okuryazarlık Puanları

	Ort. ±	p
Yaş		<0.001
18-30	35,33 ± 6,68	
31-50	32,06 ± 7,03	
51-65	29,99 ± 6,96	
Medeni Durum		<0.001
Bekar	31,95 ± 7,16	
Evli	34,53 ± 6,91	
Akrabalık Evliliği		0.005
Evet	29,06 ± 6,22	
Hayır	32,49 ± 7,21	
Eğitim		0.003
Okuryazar-İlkokul	29,40 ± 7,84	
Ortaokul-Lise	33,28 ± 6,25	
Üniversite-Yüksek Lisans	33,50 ± 7,42	
Gelir		<0.001
Kötü	29,74 ± 5,38	
Orta	32,76 ± 6,88	
İyi	35,24 ± 8,31	
Meslek		0.010

	Ort. $\pm$	p
Ev Hanımı	30,81 $\pm$ 7,31	
Öğrenci	35,05 $\pm$ 5,85	
Kronik Hastalık		0.014
Evet	31,05 $\pm$ 7,75	
Hayır	33,49 $\pm$ 6,88	
İlaç Kullanımı		0.006
Evet	31,28 $\pm$ 7,70	
Hayır	33,66 $\pm$ 6,79	
Sağlık Okur Yazarlığı Yetkinlik		<0.001
Evet	34,77 $\pm$ 6,61	
Hayır	28,81 $\pm$ 7,96	
Kısmen	31,73 $\pm$ 6,73	
SMA Duyumları		<0.001
Evet	33,72 $\pm$ 6,53	
Hayır	29,16 $\pm$ 8,66	
SMA Bilgileri		<0.001
Evet	36,49 $\pm$ 7,36	
Hayır	30,53 $\pm$ 7,14	

Katılımcıların SMA'yı duydukları kaynaklara göre sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(6) = 39,4, p < 0.001$). Buna göre, meslekleri ya da eğitimleri gereği duyanların (Ort. = 39,5, $\pm 5,33$) sağlık okuryazarlığı puanları, çevrelerinde biri ya da birileri SMA olduğu için duyanlara (Ort. = 32,9, $\pm 5,72$) göre, sosyal medya aracılığıyla duyanlara (Ort. = 33,5, $\pm 6,14$), geleneksel medya kuruluşlarından duyanlara (Ort. = 32,1, $\pm 6,62$) ve aile hekimlerinden duyanlara (Ort. = 29,4, $\pm 5,20$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Tablo 4.12. SMA Duyum Kaynakları ve Sağlık Okuryazarlığı

Duyum Kaynakları	Ort. $\pm$	p
		<0.001
Aile Hekiminden	29,44 $\pm$ 5,19	
Çevrede Hastalığı Olan Birilerinden	32,89 $\pm$ 5,71	
Diğer Kaynaklar	29 $\pm$ 1,41	
Diğer Hekimlerden	35 $\pm$ 11,35	
Geleneksel Medya Kuruluşları	32,13 $\pm$ 6,62	
Meslek- Eğitim	39,45 $\pm$ 5,32	
Sosyal Medya İnternet	33,53 $\pm$ 6,14	

Not. Ort. ve $\pm$ örneklemin ortalamasını ve standart sapmasını temsil etmektedir. p = Kruskal-Wallis Testi

4.4. SMA İÇİN TARAMA İSTEĞİ İLE İLİŞKİLİ BULGULAR

Katılımcıların SMA için tarama yaptırmalarına dair istekleri, medeni durumlarına ($p = 0.097$) göre ve akraba evliliği yapmalarına göre anlamlı bir fark göstermemiştir ($p = 0.757$). Katılımcıların sağlık okur yazarlığı arttıkça SMA için tarama yaptırmaya yönelik olumlu görüşleri artmıştır ($p = 0.014$). Benzer şekilde, katılımcıların SMA bilgi düzeyleri arttıkça SMA için tarama yaptırmaya yönelik

olumlu görüşleri artmıştır ($p < 0.001$). Topuk kanında SMA taraması yapıldığını bilenlerin SMA taramasına yönelik istekleri de artmıştır ($p < 0.001$).

Tablo 4.13. SMA Bilgileri ve Sağlık Okuryazarlığı

	SMA Tarama İsteği	SMA Bilgileri	Sağlık Okuryazarlığı
SMA Tarama İsteği	-		
SMA Bilgileri	.57***	-	
Sağlık Okuryazarlığı	0.13*		-
Topuk Kanında SMA Taraması	029***		

*Not. Spearman korelasyon test sonuçları için * $p < .05$, ** $p < .01$, *** $p < .001$.*

4.5. SMA BİLGİLERİ VE SAĞLIK OKURYAZARLIĞI ARASINDAKİ İLİŞKİ

Katılımcıların SMA bilgi puanları ve sağlık okuryazarlığı arasında bir ilişki olup olmadığını anlamak için normal dağılmayan örneklemelerde kullanıma uygun olan Spearman korelasyon analizi yapılmıştır. Analiz sonuçlarına göre, katılımcıların SMA bilgi puanları ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif yönlü bir korelasyon ($r = 0.240$, $p < .001$) saptanmıştır. Bulgular Tablo 14’de sunulmuştur.

Tablo 14. SMA Bilgileri ve Sağlık Okuryazarlığı

	SMA Bilgileri	Sağlık Okuryazarlığı
SMA Bilgileri	-	.24***
Sağlık Okuryazarlığı	.24***	-

*Not. Spearman korelasyon test sonuçları için * $p < .05$, ** $p < .01$, *** $p < .001$.*

5.TARTIŞMA

Çalışmamızda Aile Hekimliği polikliniklerimize başvuran 18-65 yaş arasındaki bireylerin SMA bilgi düzeyleri ve sağlık okuryazarlık seviyeleri arasındaki ilişki sorgulanmıştır. SMA bilgi düzeyi ve sağlık okuryazarlığı arasındaki ilişkiyi inceleyen analiz sonuçlarına göre, katılımcıların SMA bilgi puanları ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif yönlü bir korelasyon ($r(336) = .24, p < 0.001$) saptanmıştır. Ayrıca katılımcıların daha önce SMA'yı duymamaları ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında da istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur ($X^2(1) = 14,1, p < 0.001$). SMA'yı duyanların (Ort. = 33,7, $\pm 6,53$) sağlık okuryazarlığı puanları duymayanlara (Ort. = 29,2, $\pm 8,66$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Ülkemizde toplumun sağlık okuryazarlık düzeyini belirlemek amacıyla yapılan geniş ölçekli bazı çalışmalar mevcuttur. Tanrıöver ve arkadaşlarının 2014 yılında 4924 kişinin katılımıyla gerçekleştirdiği Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Araştırması'nda katılımcıların %64,6'sının yetersiz veya sorunlu-sınırlı sağlık okuryazarlığı kategorisinde yer aldığı bildirilmiştir(56). Okyay ve Abacıgil'in 2016 yılında Avrupa Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği'ni kullanarak yürüttükleri çalışmada ise katılımcıların %52,7'sinin sağlık okuryazarlığı düzeyinin yetersiz ya da sorunlu-sınırlı düzeyde olduğu ifade edilmiştir(62). Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Düzeyi ve İlişkili Faktörleri Araştırması 2024 yılında ülke genelinde yapılan ve 9541 kişinin katılmış olduğu güncel bir çalışmadır. Çalışmanın sonucunda nüfusun %21'nin yetersiz, %32,9'nun sorunlu-sınırlı, %34,4'nün yeterli, %11,7'sinin ise mükemmel düzeyde sağlık okuryazarlığına sahip olduğu tespit edilmiştir (63) .

Uluslararası yayınlar incelendiğinde diğer toplumların sağlık okuryazarlık düzeyini saptamak için yapılmış geniş çaplı araştırmaların var olduğu görülmüştür. Avrupa SOY Ölçeği kullanılarak Avrupa Birliği'ne üye sekiz ülkede yapılan Avrupa SOY araştırmasında katılımcıların %12,4'ünün yetersiz, %35,2'sinin sınırlı-sorunlu, %36'sının yeterli, %16,4'ünün ise mükemmel SOY düzeylerine sahip oldukları raporlanmıştır (64).

Çalışmamızda kullandığımız Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği-Kısa Form ölçeğinden alınan sonuçlara göre, katılımcıların %15,09'u yetersiz, %33,14'ü sorunlu-

sınırlı, %43,49'u yeterli, %8,28'i mükemmel sağlık okur yazarlığı düzeyinde bulunmuştur. Literatürde yapılan diğer çalışmalarla benzer sonuç elde edilmiştir. SOY düzeyi ve SMA bilgi düzeyi arasındaki ilişkiyi daha iyi analiz edebilmek için çeşitli parametreler üzerinden değerlendirmeler yaptık. Öncelikle sosyodemografik veriler olmak üzere farklı faktörleri değerlendirdiğimizde çeşitli sonuçlar elde edilmiştir.

Sağlık Bakanlığı'nın Aralık 2024'te yayınladığı Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Düzeyi ve İlişkili Faktörleri Araştırması'na göre 18-24 yaş grubundaki kişilerde yeterli sağlık okuryazarlık düzeyine sahip olma oranı %42,7 iken ilerleyen yaş gruplarında bu oran giderek azalmaktadır. 65 ve üzeri yaş grubunda bu oran %16,7'ye kadar düşmektedir(63). Çalışmamızda katılımcıların yaşları ve sağlık okuryazarlık düzeyleri arasında anlamlı bir farklılık tespit edilmiştir($X^2(2) = 31,2, p < 0.001$). Karşılaştırma sonuçlarına göre, 51-65 yaş grubunda olan kişilerin (Ort. = 30, $\pm 6,96$) sağlık okuryazarlık puanlarının 18-30 yaş grubunda (Ort. = 35,3, $\pm 6,68$) olanlara ve 31-50 yaş grubunda (Ort. = 32,1, $\pm 7,03$) olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha düşük olduğu saptanmıştır. Benzer bir şekilde katılımcıların yaşlarına göre SMA bilgi puanları değerlendirildiğinde aralarında anlamlı bir farklılık tespit edilmiştir. ($X^2(2) = 11,2, p < 0.004$). İkili karşılaştırmalar sonuçlarına göre, 51-65 yaş grubunda olan kişilerin (Ort. = 5,16, $\pm 4,26$) bilgi puanlarının 18-30 yaş grubunda (Ort. = 7,87, $\pm 5,44$) olanlara ve 31-50 yaş grubunda (Ort. = 7,25, $\pm 5,36$) olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha düşük olduğu saptanmıştır. Literatürdeki örnekler incelendiğinde ileri yaşın yetersiz okuryazarlık düzeyiyle pozitif ilişki gösterdiği bulgusu bizim çalışmamızla uyum göstermektedir. Yaşın ilerlemesiyle, bireylerin sağlık hizmetine ulaşmada zorlanması ve teknoloji kullanma yetkinliklerinin azalması sağlık okuryazarlığı seviyesinin düşmesine neden olmaktadır (65–67).

Genomik Sağlık Okuryazarlığı; bireylerin genetik ve genomik bilgilerle ilgili temel kavramları anlama, karar alırken kullanma, tarama ve genetik danışmanlık gibi hizmetlerden faydalanabilme becerisidir. Bu kavramları öğrenmede en sık başvuru kaynağı internettir. Artan yaş ile düşük genomik SOY düzeyi arasında da ilişki bulunmuştur(68). Bu bulgular SMA hastalığı için bilgi almak isteyen kişilerin bilgi edinme noktasında en önemli kaynaklardan birini etkin kullanamadığını göstermektedir.

SMA tarama programlarının ağırlıklı olarak genç yetişkinler ya da yeni çocuk sahibi olmuş ebeveynler ile birlikte yürütülmesi, bu yaş grubunda bilgi düzeyi ve farkındalık oranlarının artmasına katkıda bulunmuş olabilir. Ayrıca bu bireylerin dijital bilgi kaynaklarına erişim kabiliyetinin yüksek olması, sosyal medya kanallarıyla hastalık için düzenlenen yardım kampanyaları gibi içeriklerle karşılaşp hastalık hakkında bilgi edinmeleri durumları ya da sağlık okuryazarlığı düzeylerinin daha yüksek olması gibi faktörlerin de bu bulguları desteklemesi beklenmektedir.

Türkiye’de Coşkunpınar ve arkadaşları tarafından 18-65 yaş aralığında toplam 2920 kişi ile yapılan “Investigation of Awareness Level of Spinal Muscular Atrophy Disease in Turkish Society” adlı çalışmada katılımcıların yaşı arttıkça SMA hastalığı hakkındaki bilgi düzeylerinin azaldığı tespit edilmiştir. 18-44 yaş aralığındaki her üç kişiden birinin SMA hakkında bilgi sahibi olmadığı; 45 yaş ve üzerindeki kişilerde ise bu oranın yaklaşık yarısına yakın olduğu saptanmıştır. Ayrıca SMA hastalığıyla ilgili farkındalık seviyesinin yaş arttıkça azaldığı da belirlenmiştir (69). Bizim çalışmamızda da katılımcıların yaşlarına göre SMA bilgi puanları anlamlı bir farklılık göstermektedir.

Türkiye ve diğer ülkelerde yapılan araştırmalarda cinsiyet faktörü ile SOY düzeyi arasında anlamlı ilişkiler gösteren yayınlar bulunduğu gibi ilişki bulunmadığını gösteren çeşitli yayınlar da mevcuttur. Bu durum cinsiyet faktörünün tek başına yeterli bir parametre olmadığını; çeşitli unsurlarla birlikte değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. İyi eğitim alabilen ve sosyal hayata katılımı daha aktif kadın nüfusuna sahip toplumlarda, kadınların sağlık okuryazarlık düzeyinin daha yüksek olduğu düşünülmektedir. Avrupa Birliği’ne üye sekiz ülkede gerçekleştirilen çalışmada, kadınların sağlık okuryazarlığı düzeylerinin daha yüksek olduğu belirlenmiş ancak cinsiyet faktörünün sağlık okuryazarlık düzeyi için zayıf bir belirleyici olduğu tespit edilmiştir (64). Türkiye’de 2016 yılında ülke genelinde yapılan bir çalışmada, toplam TSOY düzeyleri açısından kadın ve erkekler arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır (62). Ancak 2024 yılında ülke genelinde yapılan başka bir çalışmada ise yetersiz düzeyde sağlık okuryazarlığı erkeklerde (%24,2), kadınlara göre (%17,7) daha yüksektir.

Bizim araştırmamızda cinsiyet ile sağlık okur yazarlık puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 0,304$, $p = 0.581$). Ancak

cinsiyet ve SMA bilgi puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark görülmüştür ($X^2(1) = 4,99$, $p = 0.025$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre kadınların (Ort. = 7,49, $\pm 5,10$) SMA bilgilerinin erkeklere (Ort. = 6,32, $\pm 5,51$) göre daha yüksek olduğu saptanmıştır.

Kadınların sağlıkla ilgili içeriklere daha fazla ilgi göstermeleri nedeniyle sosyal platformlar ya da hasta çocuklar için oluşturulan yardım kampanyaları aracılığıyla hastalık hakkında bilgi edinmiş olabilecekleri düşünülmüştür. Ayrıca gebelik dönemlerinde anne ve bebek sağlığı için sağlık riskleri ve hastalıklar konusunda içerikler okurken tarama programları hakkında da bilgi sahibi oldukları da düşünülebilir.

Almanya’da yapılan bir çalışmada kadınların sağlık hakkında bilgi arayışında erkeklerden daha aktif olduğu belirlenmiştir. Ayrıca kadınlar; sağlık bilgisi aramak, sağlık forumları gibi platformları kullanmak, reçete edilen ilaçlar hakkında bilgi aramak için de erkeklerden daha fazla internetten faydalanmaktadırlar. Sağlık bilgisi edinmek amacıyla internet kullanımını sosyal açıdan daha motive edici ve keyif verici buldukları da tespit edilmiştir (70). Erdoğan Özyurt ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada da benzer şekilde sağlık konusunda bilgi almak için ilgili programları kadınların daha fazla izlemeyi tercih ettiği tespit edilmiştir (71). Ayrıca kadınların düzenli sağlık hizmet alımının yük sek olduğunu gösteren literatürde başka çalışmalar da mevcuttur (72). Kütahya’da 435 kişi ile yapılan güncel çalışmada da benzer şekilde kadınların erkeklere göre aile hekimine daha fazla başvurdukları saptanmıştır (73). Kadınların sağlık hizmetlerinden daha fazla yararlandığını gösteren bu durum; kadınların sağlık profesyonelleriyle daha fazla iletişim kurmalarına ve SMA hastalığıyla ilgili konularda daha fazla bilgi edinmelerine olanak tanıdığını düşündürmektedir.

Medeni durumlarına göre değerlendirme yaptığımızda ise sağlık okuryazarlık puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu görülmüştür ($X^2(1) = 14.5$, $p < 0.001$). Bekarların (Ort. = 34.5, $\pm 6,91$) sağlık okuryazarlık puanları evlilere (Ort. = 31,9, $\pm 7,16$) göre daha yüksek bulunmuştur. Evli katılımcılar kendi içinde eşiyile akrabalık ilişkisi olup olmama durumuna göre SOY ilişkisi tekrar değerlendirilmiştir. Akrabalık ilişkisi içermeyen evlilerin (Ort. = 32.5, $\pm 7,21$) sağlık okuryazarlık puanları akraba evliliği yapanlara (Ort. = 29,1, $\pm 6,22$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Katılımcılar, medeni durumlarına ($X^2(1) = 0,106$, $p = 0.744$) ve akrabalık ilişkisini içeren evlilik durumlarına ($X^2(1) = 1,01$, $p = 0.315$) göre SMA bilgi puanları arasındaki ilişki incelendiğinde ise istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı görülmüştür.

Yıldız ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada Bebek Patlaması Kuşağı bireylerinde akraba evliliğine daha olumlu tutumlar gözlenirken sonraki nesillerde akraba evliliğine karşı negatif tutumun arttığı raporlanmıştır. Ayrıca sağlık okuryazarlığı düzeyi arttıkça akraba evliliğine yönelik olumlu tutumların azaldığı sonucu da yer almaktadır (74). Akraba evliliklerinin sağlık üzerindeki olumsuz etkilerini azaltmak için sağlık okuryazarlığının artırılmasının bu süreçte kritik bir rol oynadığı görülmektedir. Bu araştırmadaki katılımcılardan henüz evlenmemiş olanların çoğunluğu 50 yaşın altındadır. Yaş ve SOY ilişkisi de göz önüne alındığında bekarların yüksek SOY düzeyine sahip olması diğer verileri desteklemektedir.

Akraba evliliği oranları yüksek olan toplumlarda genetik geçişli hastalıkların insidansında artış görülür. Hatay’da yapılan bir çalışmada akraba evliliği sıklığı %34,4 olarak belirlenmiştir. Bu durumun düşük öğrenim düzeyi, kötü ekonomik durum ve katılımcıların kötü gelire sahip olmasıyla anlamlı ilişki içinde olduğu tespit edilmiştir ($p < 0.05$). Ayrıca ebeveynleri arasında akrabalık ilişkisi olan çocuklarda doğuştan hasta ve sonradan engelli olan birey sayısı daha yüksek saptanmıştır ($p < 0.05$) (75).

Coşkunpınar ve arkadaşları tarafından yapılan çalışmada akraba evliliği yapanlarda SMA ile ilgili farkındalık düzeyleri bizim araştırmamızdan farklı olarak düşük bulunmuştur. Eşiyle akrabalık ilişkisi bulunanların bulunmayanlara göre SMA taraması hakkındaki tutum durumu daha olumsuz olarak raporlanmıştır (69).

Verilerimiz incelendiğinde katılımcıların SMA için tarama yaptırmalarına dair istekleri, medeni durumlarına ($p = 0.097$) göre ve akraba evliliği yapmalarına göre anlamlı bir fark göstermemiştir ($p = 0.757$). Ancak katılımcıların sağlık okur yazarlığı arttıkça SMA için tarama yaptırmaya yönelik olumlu görüşlerinin arttığı görülmüştür ($p = 0.014$). Benzer şekilde, katılımcıların SMA bilgi düzeyleri arttıkça SMA için tarama yaptırmaya yönelik olumlu görüşleri de artmaktadır ($p < 0.001$). Bu sonuçlar, bilgilendirme ve farkındalık çalışmalarının tarama davranışlarını olumlu yönde etkileyebileceğini göstermektedir. Çalışmamızdan elde edilen topuk kanında SMA

taraması yapıldığını bilenlerin SMA taramasına yönelik isteklerinin arttığı ($p < 0.001$) bulgusu da bu savımızı güçlendirmektedir.

Ülkemizde toplum temelli evlilik öncesi tarama programı ilk olarak Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Ekim 2002 tarihinde başlatılmıştır. Bu program sayesinde 2008 yılına kadar hastalıklı bebek doğumlarında %90 oranında azalma sağlanmıştır(76). SMA hastalığı da talasemi gibi toplum temelli tarama ve genetik danışmanlık gerektirir. Çünkü otozomal resesif geçiş gösteren hastalıklarda taşıyıcı çiftler önceden belirlenip bilgilendirildiğinde hastalıklı bebek doğumları önlenir. Halkın bu tarama programlarına katılımı SMA hastası çocuk oranının düşürülmesinde önemli rol oynamaktadır. Hastalıkla savaşta en etkili yöntem halihazırda taşıyıcı olan çiftlerin genetik danışmanlık alarak sağlıklı bebek dünyaya getirmesini sağlamaktır (77).

Eğitim; bireylerin düşünsel becerilerinin gelişmesine, dolayısıyla da sağlıkla ilgili ihtiyaç duyduğu bilgi ve farkındalıklara sahip olmasına olanak sağlar. Ayrıca sosyoekonomik durumlarını iyileştirerek daha kaliteli yaşam standartlarına sahip olmasına da imkan tanır. Bu gelişmeler, bireylerin sağlıklarını koruma konusunda daha bilinçli ve sorumlu davranmalarını, sağlıklı yaşam alışkanlıklarını sürdürmelerini ve böylece kişilerin yüksek düzeyde sağlık okuryazarlığına ulaşmalarını sağlar (78). Örsal ve arkadaşlarının Eskişehir’de 1055 katılımcı ile hazırladığı çalışmada hastaların öğrenim durumu arttıkça sağlık farkındalığı ve sağlık okuryazarlığı düzeylerinin arttığı tespit edilmiştir (79). Çalışmamızda benzer şekilde eğitim düzeylerine göre sağlık okuryazarlığı puanları analiz edildiğinde aralarında anlamlı bir fark görülmüştür ($X^2(2) = 11,6, p = 0.003$). Buna göre, üniversite-yüksek lisans eğitim seviyesinde olanların (Ort. = 33,5, $\pm 7,42$) sağlık okuryazarlığı puanlarının okuryazar-ilkokul eğitim seviyesinde (Ort. = 29,4, $\pm 7,84$) olanlara göre ve ortaokul-lise eğitim seviyesinde (Ort. = 33,3, $\pm 6,25$) olanlara göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. Ayrıca katılımcıların eğitimleri ve SMA bilgi puanları arasında olan ilişkide de anlamlı fark görülmüştür ($X^2(2) = 52,3, p < 0.001$). Buna göre, üniversite-yüksek lisans eğitim seviyesinde olanların (Ort. = 9,12, $\pm 5,31$) SMA bilgi puanlarının okuryazar-ilkokul eğitim seviyesinde (Ort. = 3,86, $\pm 3,52$) olanlara göre ve ortaokul-lise eğitim seviyesinde (Ort. = 5,42, $\pm 4,58$) olanlara göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.

Bu verilere göre toplumda eğitim seviyesi yüksek genç nüfus arttıkça SMA hastalığı hakkındaki bilgi düzeyi de arttığı çıkarımı yapılabilir.

Sağlık Bakanlığı'nın yayınladığı 2024 yılının verilerine göre ülkemizde gelir düzeyi ve SOY düzeyi ilişkisi sonuçları şu şekildedir. Yetersiz sağlık okuryazarlığı düzeyi; çok yetersiz gelire sahip olanlarda (%37,6), yetersiz gelire sahip olanlarda ise (%25,2) olarak tespit edilmiştir. Yeterli ve mükemmel sağlık okuryazarlığı düzeyi; çok yeterli gelire sahip olanlarda (%59,7) geliri yeterli olanlarda ise (%57,8) olarak saptanmıştır(63) Bizim çalışmamızda Türkiye geneliyle uyumlu sonuç elde edilmiştir. Gelir düzeylerine göre sağlık okur yazarlığı puanları değerlendirildiğinde istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermektedir ($X^2(2) = 18,9, p < 0.001$) Gelir düzeyi iyi olanların (Ort. = 35,2, $\pm 8,31$) sağlık okuryazarlığı puanlarının orta (Ort. = 32,8, $\pm 6,88$) olanlara göre ve kötü (Ort. = 29,7, $\pm 5,38$) olanlara göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. Kişilerin gelir düzeylerine göre SMA bilgi puanları arasında ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık görülmemiştir ($X^2(2) = 5,98, p = 0.051$).

Gelir düzeyi yüksek olan kişilerin meslek dağılımlarına bakıldığı zaman lisans ve üzeri eğitim düzeyinde oldukları tespit edilmiştir. Bu kişilerin okuma, anlama ve doğru karar verme yetileri de gelişmiştir. Sağlıkla ilgili konularda bilgi sahibi olmaları beklenir. Yüksek ekonomik güç aynı zamanda sağlık hizmetlerine ulaşımı da kolaylaştırır. Tekin'in araştırmasında kadınların yaşadıkları bölge, eğitim düzeyi, istihdam durumu ve sahip oldukları çocuk sayısı gibi faktörlerin sağlık hizmetlerine erişimlerinde belirleyici etkenler olduğu ortaya konulmuştur. Sanayi ve Teknoloji Bakanlığı'nca yapılan ülkemizin coğrafi bölgelerinin değerlendirildiği sosyoekonomik gelişmişlik sıralamasında Doğu ve Güneydoğu Anadolu Bölgeleri son sırada yer almıştır. Bu bölgelerin daha düşük eğitim seviyesine, yetersiz istihdam imkanlarına ve düşük yaşam kalitesine sahip olması gibi faktörler sağlık hizmetlerine ulaşımında önemli engeller teşkil etmektedir (80). Bu çalışmalar bizim sonuçlarımızı desteklemektedir.

Bakkal'ın çalışmasında, çalışma hayatına aktif olarak katılan kadınların evlilik yaşlarının daha ileri olduğu ve doğurganlık oranlarının daha düşük seyrettiği belirtilmiştir (81). Düşük sosyoekonomik düzeye sahip toplumlarda sağlık okuryazarlığı düzeyinin genel olarak daha düşük olduğu bilinmektedir. Toplumun bu kesimlerinde kadınların erken yaşta evlenme ve yüksek doğurganlık oranlarına sahip

olma eğilimi vardır(82). Bu durum evlilik öncesi ve yenidoğan taramaları dönemlerinde yürütülen sağlık tarama programlarına daha sık dahil olmalarına olanak sağlar. Sağlık personelleriyle kurulan temaların artmasına ve SMA gibi kalıtsal hastalıklar hakkında bilgi edinme fırsatlarının çoğalmasına katkı sağlayabilir. Düşük sosyoekonomik düzeyde yer alan toplum kesimlerinde doğrudan bireysel sağlık okuryazarlığı düşük olsa da sağlık hizmetleriyle kurulan temaların sıklığı nedeniyle toplum genelinde SMA hastalığına ilişkin bilgi düzeyinin artabileceği değerlendirilmektedir.

Kişilerin mesleklerine göre sağlık okuryazarlık puanları değerlendirildiğinde istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmuştur ($X^2(6) = 16,9, p = 0.010$). Sadece ev hanımı olanların (Ort. = 30,8, $\pm 7,31$) sağlık okuryazarlık puanları diğerlerine göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha düşüktür. Mesleklerine göre SMA bilgi puanları değerlendirildiğinde istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermektedir ($X^2(6) = 26,9, p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, memur olanların (Ort. = 9,22, $\pm 5,94$) bilgi puanları ev hanımlarına (Ort. = 5,02, $\pm 4,30$) ve emeklilere (Ort. = 5, $\pm 4,44$) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksektir.

Çalışmamıza katılan sağlık personeli memur kategorisindedir. Koca ve arkadaşlarının hastane çalışanlarında yaptıkları araştırmada katılımcıların toplum genelinde yapılan çalışmalara göre sağlık okuryazarlığı düzeyinin daha yüksek olduğu bulgusu da bizim çalışmamızı destekler niteliktedir (83). Ayrıca bu kategorideki katılımcıların 50 yaşın altında ve yüksek eğitim düzeyine sahip olması sebebiyle her iki grupta da bilgi seviyesi en yüksek kesimi ifade etmesi beklenen sonuçtur. Emekli kesimin ileri yaşta olması daha düşük SOY düzeyi beklememize neden olur. Dizbay'ın yaptığı çalışma, yaşlı bireylerin yaygın şekilde dijital beceri eksikliği yaşadığını göstermektedir (84). Çalışmamızda katılımcıların %47,3'ü SMA'yı sosyal medya – internet üzerinden, %24,9'u ise geleneksel medya üzerinden duyduklarını belirtmiştir. Sosyal medya gibi iletişim kanallarını az kullanabilen bu kitlenin, SMA hastalarına düzenlenen yardım kampanyaları benzeri içeriklerle karşılaşma ihtimali de düşer. Tarama programlarının dışında kalması sebebiyle de sağlık profesyonellerinden bilgi alamamış olabilirler. Dolayısıyla SMA hakkında daha az bilgi sahibi olmaları beklenen bir sonuçtur. SMA bilgi seviyesi düşük görülen diğer grup olan ev

hanımlarını ise eğitim seviyesinin diğer meslek gruplarına göre daha düşük seviyede olmasıyla açıklayabiliriz.

Aygün ve arkadaşlarının 2020 yılında yaptıkları bir çalışmada kronik hastalığı olan bireylerin yeterli sağlık okuryazarlığına sahip olma olasılığının kronik hastalığı olmayanlara göre daha yüksek olduğu saptanmıştır (85). Bizim çalışmamızda ise farklı sonuç elde edilmiştir. Kronik bir hastalığı olmayanların (Ort. = 33,5, $\pm$ 6,88) sağlık okuryazarlığı puanları olanlara (Ort. = 31, $\pm$ 7,75) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksektir. Benzer şekilde kronik bir hastalığı olmayanların (Ort. = 7,45, $\pm$ 5,22) SMA bilgi puanları, olanlara (Ort. = 5,89, $\pm$ 5,31) göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksektir. Ayrıca katılımcıların düzenli kullandıkları bir ilaç olup olmamasına göre sağlık okuryazarlığı puanları arasındaki anlamlı fark mevcuttur ($X^2(1) = 7,71, p = 0.006$). İlaç kullanmayanların (Ort. = 33,7, $\pm$ 6,79) sağlık okuryazarlığı düzeyleri ilaç kullananlara (Ort. = 31,3, $\pm$ 7,70) göre daha yüksek olduğu sonucu çıkarılmıştır. Ancak katılımcıların düzenli kullandıkları bir ilaç olup olmamasına göre SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 1,47, p = 0.226$).

Bu analizi kronik hastalığa sahip olan bireylerin daha ileri yaşta olması sebebiyle daha düşük sağlık okuryazarlık düzeyine sahip olmaları ile açıklayabiliriz. Kronik hastalığa sahip kişilerin düzenli ilaç kullanmaları olağan bir durumdur. Bunun, benzer bir sonuç olan düzenli ilaç kullanan hastaların düşük sağlık okuryazarlık düzeyine sahip olması arasındaki ilişkiyi de açıkladığı düşünülmektedir. İleri yaştaki kişilerin önceki parametrelerde bahsettiğimiz gibi SMA bilgi düzeylerinin daha düşük gelmesini bekleriz. Ancak ilaç kullanımı genellikle kişinin kendi hastalığıyla sınırlı bir durumdur. SMA daha spesifik bir hastalık olduğu için harici bir hastalığın tedavisine yönelik ilaç kullanan hastaların bu konuda araştırma yapmasını beklemeyiz.

Kronik hastalığa sahip kişilerin diğer bireylere göre daha sık sağlık hizmetine başvurmaları gerekir. Çelik ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada düzenli sağlık hizmeti alma ile cinsiyet, eğitim durumu ve kronik hastalık varlığı arasında anlamlı bir ilişki vardır (sırasıyla $p=0.030, p=0.045, p=0.000$). Lise ve üzeri eğitim seviyesindeki kişilerin düzenli sağlık hizmet alımı daha düşük bulunmuştur (72). Yüksek eğitilmiş kişilerin sağlık halinin devamını korumada daha başarılı olmaları ve kronik hastalıklara sahip olma oranlarının daha az olmasının beklendiği söylenebilir.

SMA genetik geçişli bir hastalıktır. Katılımcılar genetik hastalığa sahip olma durumlarına göre de değerlendirilmiştir. Çalışmamızda katılımcıların genetik bir hastalığa sahip olma durumlarına göre sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 0,420, p = 0.517$). Ayrıca katılımcıların genetik bir hastalığa sahip olma durumlarına göre SMA bilgi puanları arasında da anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(1) = 0,177, p = 0.674$).

Çalışmamızda genetik hastalığı olduğunu belirten beş kişi mevcuttur. Verilerin kısıtlılığı nedeniyle yeterli değerlendirme yapılamamaktadır. Literatürde de genetik hastalığı olan kişilerin SMA hastalığı bilgi düzeyinin de değerlendirildiği çalışmalar kısıtlıdır. Genelde genetik hastalığı olan kişilerin bakım verenleriyle yapılan çalışmalar mevcuttur (86,87). Tan ve arkadaşları 2022 yılında yayınladıkları bir çalışmada SMA tanılı çocukların ebeveynlerinin yetersiz sağlık okuryazarlığı puanlarına sahip olduğunu tespit etmiştir (86).

Stenberg ve arkadaşlarının araştırmasına göre, çoğunluğu genetik geçişli ve çocukluk çağında başlangıç gösteren nadir hastalıklara sahip bireyler için hastalık ve tedavi süreçleri hakkında bilgi edinebilmeleri güçtür. Yüksek sağlık okuryazarlığı düzeyine ulaşabilmek için bireylerin bu bilgiye erişebilmesi ve bu doğrultuda doğru sağlık davranışı geliştirebilmesi gereklidir. Nadir hastalıkların yönetiminde sağlık okuryazarlığı seviyesinin geliştirilmesi için eğitim ve bilgilendirme çalışmalarının önemi vurgulanmıştır (88). Gupta ve arkadaşlarının çalışmasında genetik rahatsızlıkları olan hastalar ve ebeveynlerin de genomik sağlık okuryazarlığının düşük olduğu bulunmuştur (68).

Çalışmamıza hastanemizde bulunan ve polikliniklerimize çeşitli sebeplerle (evlilik raporu, ehliyet yenileme vb.) başvuran sağlık profesyonelleri de katılmıştır. Bu katılımcıların aldıkları eğitimlerin içerikleri, bilimsel yayınlara etkin ulaşabilmeleri ve bu yayınları anlama yetilerine sahip olmaları sebebiyle daha yüksek bilgi düzeyine sahip olmaları beklenir. Meslek -eğitim sebebiyle SMA'yı daha önce duyan kişilerin sayısı 35 olarak tespit edilmiştir.

Katılımcıların SMA'yı duydukları kaynaklara göre sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(6) = 39,4, p < 0.001$). Buna göre, meslekleri ya da eğitimleri gereği duyanların (Ort. = 39,5, $\pm 5,33$) sağlık okuryazarlığı puanları; çevrelerinde biri ya da birileri SMA olduğu için duyanlara (Ort. = 32,9, $\pm$

5,72) göre, sosyal medya aracılığıyla duyanlara (Ort. = 33,5, $\pm$ 6,14), geleneksel medya kuruluşlarından duyanlara (Ort. = 32,1, $\pm$ 6,62) ve aile hekimlerinden duyanlara (Ort. = 29,4, $\pm$ 5,20) göre daha yüksektir. Benzer şekilde katılımcıların SMA'yı duydukları kaynaklara göre SMA bilgi puanları arasında da anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(6) = 52,1, p < 0.001$). Buna göre, meslekleri ya da eğitimleri gereği duyanların (Ort. = 13,6, $\pm$ 4,66) SMA bilgi puanları; çevrelerinde biri ya da birileri SMA olduğu için duyanlara (Ort. = 7,25, $\pm$ 4,63), sosyal medya aracılığıyla duyanlara (Ort. = 7,32, $\pm$ 4,80) ve geleneksel medya kuruluşlarından duyanlara (Ort. = 6,35, $\pm$ 4,56) göre daha yüksektir.

Gupta ve arkadaşlarının çalışmasında nadir hastalığa sahip çocuğu olan ebeveynlerin hastalık hakkında bilgi edinmek, tedaviler için araştırma yapmak ve duygusal destek bulmak için internette arama yaptığı raporlanmıştır. Bu ailelerin benzer deneyimlere sahip diğer ailelerin ağlarını bularak sosyal destek edinmek için de interneti önemli bir aracı kullandığı da bildirilmiştir(68). Medyada hastalık hakkındaki içerikleri incelenmeli ve yanlış bilgilendirmelerin önüne geçilmelidir. Bu içerikler; hem hastalıktan etkilenen aileler üzerindeki psikososyal etkileri hem de toplumun SMA hastalığına yaklaşımları üzerine ciddi etkileri açısından denetlenmelidir.

Araştırmamızda sağlık bilgisi arama davranışı için katılımcılara bir değerlendirme yaptığımızda ise; yaklaşık üç kişiden birinin (%34) sağlık konusunda bilgi almak için aile hekimlerini tercih ettiği, her dört kişiden birinin de bilgi kaynağı olarak (%25,1) sosyal medya – interneti tercih ettiği belirlenmiştir. Bilgi kaynağı olarak öncelik olarak aile hekimine başvuran bireylerin en büyük grubu oluşturmasının sebebi çalışmamızın polikliniğimize başvuran bireyler ile yapılması olabilir. Katılımcıların sağlık hakkında bilgi edinmek için tercih ettiği kaynak ve SMA bilgi puanları arasında anlamlı bir fark saptanmıştır ($X^2(5) = 26,1, p < 0.001$). İkili karşılaştırma sonuçlarına göre, bilimsel yayınlardan bilgi edinenlerin (Ort. = 10,49, $\pm$ 5,82) SMA bilgi puanları aile hekiminden bilgi edinenlere (Ort. = 5,91, $\pm$ 4,56), aile ve arkadaş çevresinden bilgi edinenlere (Ort. = 6,38, $\pm$ 4,84), diğer sağlık personelinin bilgi edinenlere (Ort. = 6,34, $\pm$ 4,93) ve sosyal medyadan bilgi edinenlere (Ort. = 6,95, $\pm$ 5,27) göre daha yüksek bulunmuştur. 2020 yılında ülkemizde yapılan çalışmada kadınların, 35 yaş üstündeki bireylerin, evli ve çocuk sahibi olanların geleneksel medya kuruluşlarındaki sağlıkla ilgili içeriklerin öncelikli

bilgi kaynaklarından olduğu tespit edilmiştir(71). Başka bir çalışmada yetişkinlerin en sık online sağlık arama, sonra sırasıyla geleneksel ve profesyonel sağlık arama davranışında bulundukları belirlenmiştir (89).

Çin’de yapılan bir çalışmada SMA tanısı almadan önce hastaların bakım verenlerinin, hastalığın ilk semptomundan hastaneye başvurmalarına kadar geçen ortalama süreleri 4,8 ay olarak saptanmıştır. Tanı konmadan önce semptom yaşayan hastaların %39’unun bakım vereni, herhangi bir araştırma yapmamıştır. Semptomları araştıran kişilerin çoğunluğu ise internet arama motorlarını kullanmıştır. Bazı medya platformlarının ise bazı hastalar için tanı süresinin kısaltmasında etkili olduğu saptanmıştır. Tanı aldıktan sonra ise bilgiye ulaşmada sağlık personeli en güvenilir kaynak olarak görülse de öncelikle başvurulacak kaynakların hasta örgütleri (%67) ve arama motorları (%52) olduğu saptanmıştır (87). Semptom gösteren ancak bakım vereni tarafından çeşitli faktörler nedeniyle etkin sağlık hizmetine ulaşamayan hastaların farklı sebeplerle sağlık profesyonellerine başvurduğu, bu esnada yapılan değerlendirilme ve uygun yönlendirmeler doğrultusunda SMA tanısı aldıkları düşünülmektedir. Bu durum; sağlık hizmetlerine başvuran her bireyin, şikayetlerinin varlığı ya da yokluğu gözetilmeksizin, dikkatle değerlendirmenin ve muayene etmenin önemine işaret etmektedir. Ayrıca bu durum erişim kolaylığı avantajı da barındıran birinci basamaklarda aile hekimlerince yapılan sağlıklı çocuk izleniminin de önemini vurgulamaktadır.

Taber ve arkadaşlarının Amerika Birleşik Devletleri’nde ulusal tabanda yaptıkları çalışmalarında kişilerin tıbbi bakımdan kaçınmasının altındaki neden araştırılmıştır. Kabaca üç başlık altında toplanan sonuçlar sağlık profesyonelleriyle yaşanan olumsuz deneyimler, yüksek maliyetler ve hastalığı önemsemeyip müdahale gerektirmediği düşüncesi üzerinde şekillenmiştir(90). Ülkemizde ise uygulanan sağlık politikaları doğrultusunda hizmete ulaşabilirlik maddi açıdan daha kolaydır. Ayrıca hekime ulaşabilirlik açısından da hastalar daha avantajlı konumdadır. Özellikle ilk temasın birinci basamak hizmetleri üzerinden yürütülmesi amaçlanmaktadır. Birinci basamakta hasta ve sağlık profesyonelleri arasındaki iletişimin kalitesi, kişilerin doğru sağlık bilgilerine ulaşmalarında ve sağlık hizmetlerinden etkin şekilde faydalanmalarında kilit rol oynayacaktır.

SMA bilgi puanları ve sağlık okuryazarlığı arasında bir ilişkinin varlığını inceleyen analiz sonuçlarına göre, katılımcıların SMA bilgi puanları ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif yönlü bir korelasyon ($r(336) = .24, p < .001$) saptanmıştır. Ayrıca katılımcıların daha önce SMA'yı duyup duymamaları ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında da istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur ($X^2(1) = 14,1, p < .001$). SMA'yı duyanların (Ort. = 33,7, $\pm 6,53$) sağlık okuryazarlığı puanları duymayanlara (Ort. = 29,2, $\pm 8,66$) göre daha yüksek bulunmuştur.

Weiran Zhang ve arkadaşlarının 2024 yılında SMA tanılı çocukların bakım verenlerinin sağlık okuryazarlık düzeylerini değerlendirdiği çalışmalarında; katılımcıların %47'sinin üniversite mezunu olmasına rağmen çocukların motor gelişim basamaklarının izlenme gerekliliği konusunda yeterli bilgiye sahip olmadığı tespit edilmiştir. İlk belirtilerden tanıya kadar geçen ortalama süre 10,8 ay idi. Ancak bu süre sağlık okuryazarlığı iyi olan hastalar için ortalama 3,4 ay olarak saptanmıştır (87). Daha erken dönemde teşhis edilen hastaların motor nöron kayıplarının daha az olmasıyla takip sürecinde daha iyi yaşam kalitesine sahip olmaları sağlanır. Mevcut tedaviler erken dönemlerde daha etkilidir (77). Bu yüzden SMA hastalığının bilinirliğinin artmasıyla ebeveynlerde farkındalık gelişecek ve hastalığın yönetimi süreci için de ciddi katkılar sunacaktır.

Çalışmamızda katılımcıların sağlık hakkında bilgi edindikleri kaynaklar ve sağlık okuryazarlığı puanları arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır ($X^2(5) = 10,8, p = .055$). Toplumun sağlık okuryazarlığı düzeyini artırmaya yönelik farklı alanlarda yürütülecek çalışmalarla, SMA hakkında bilgi düzeyinin yükseltilmesi mümkündür. Sağlık Bakanlığının son yayınladığı güncel verilere göre; sağlıkla ilgili konularda başvuru en önemli bilgi kaynağı kişiler açısından değerlendirildiğinde %69,1 ile aile hekimleriyken, iletişim kaynakları için değerlendirildiğinde ise internet arama motorları %63,7 ile ilk sırada yer almaktadır (63). Bu kapsamla çeşitli kanallar kullanılarak; birinci basamak sağlık hizmetlerine verilen önemin artırılması, planlanan hizmetlerin ulaşılabilir olması, sağlık personelinin konu hakkında donanımlı olması ve bilgiyi aktarabilmesi, toplumda bilgi dezenformasyonunu engelleyecek denetim sistemlerinin kurulması, medya desteği, toplumun eğitim düzeyini artırılması

gibi SOY düzeyini yükseltecek çok yönlü politikaların geliştirilmesi ve mevcut olan tarama programlarının devamının gerekliliği sonucuna varılmıştır.

SMA'nın tedavi sürecinde kritik adımlardan biri, hastalığın belirtiler ortaya çıkmadan önce tespit edilmesini sağlayan yenidoğan tarama programlarının uygulanmasıdır. Birinci basamak sağlık hizmetlerinin temel ilkelerinden birisi koruyucu sağlık hizmetleridir. Gelecek nesillerde taşıyıcılık ve hastalık sıklığını azaltmak için taşıyıcı çiftlerin önceden belirlenmesi büyük önem taşımaktadır. Bu doğrultuda Sağlık Bakanlığı tarafından 2021 yılında evlilik öncesi SMA taşıyıcı tarama programı, 2022 yılında ise yenidoğan SMA tarama programı başarılı bir şekilde uygulamaya alınmıştır (6).

SMA bilgi düzeyi yüksek olan kişilerin tarama testlerinin öneminin bilincinde olmaları sebebiyle tarama testine katılımları daha yüksek olacaktır. Bakırhoğlu ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada yenidoğan taramaları hakkında bilgi sahibi olmak ile taramalar hakkında olumlu tutum göstermek arasında güçlü bir ilişki tespit edilmiştir. Daha erken yaşlarda anne olan kadınların yetersiz bilgi ve yanlış tutum geliştirmesi açısından risk altında oldukları da tespit edilmiştir (91). Özellikle tarama programlarına dahil olan nüfusun bilinçlenmesi hastalıkla mücadele planları için kilit noktalardan biri olarak göze çarpmaktadır.

6.SONUÇ VE ÖNERİLER

Aile hekimliği polikliniğine başvuran bireylerde sağlık okuryazarlığı düzeyi ile Spinal Musküler Atrofi bilgi düzeyi arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi için yapılan çalışmamızda, sağlık okuryazarlığı düzeyi arttıkça, bireylerin SMA hastalığına dair bilgi düzeylerinin de arttığı ve bilgi seviyesi yüksek kişilerin tarama yaptırmaya yönelik olumlu yaklaşım gösterdiği görülmüştür. Çeşitli sebeplerle sağlık kuruluşlarına başvuran kişilere SMA hastalığı ve tarama programları hakkında bilgi verilerek bireylerde hastalığa karşı doğru tutum geliştirilebileceği düşünülmüştür. SMA bilgi düzeyi ve sağlık okuryazarlığı yeterliliği, eğitimli ve genç bireylerde daha yüksek bulunmuştur. Bilgilere erişim yetisi arttıkça, hastalığa ilişkin farkındalık ve bilinirlik de önemli ölçüde artmıştır.

Sağlık hizmetleriyle bireyler arasındaki ilk temas noktası ve güvenilir bilgi kaynağı olması sebebiyle birinci basamak sağlık hizmetleri, hastalığın bilinirliğini arttırmada daha etkin rol almalıdır. Yaklaşık her beş katılımcıdan biri SMA hastalığını hiç duymamışken; duyduğunu ifade eden katılımcıların büyük çoğunluğunun medya araçları vasıtasıyla hastalıktan haberdar oldukları belirlenmiştir.

Kadınların SMA bilgi düzeyi erkeklere göre daha yüksektir. Ancak toplumun sağlık bilincinin artırılabilmesi için erkeklerin de bu sürece dahil edilerek bilgilendirilmesi önemlidir.

Bu alanda literatürde sınırlı sayıda çalışma bulunmakta olup, konunun daha kapsamlı biçimde araştırılmasıyla SMA ile ilgili sağlık uygulamalarına katkı sağlanabileceği söylenebilir.

KAYNAKÇA

1. Brown SJ, Yáñez-Muñoz RJ, Fuller HR. Gene therapy for Spinal Muscular Atrophy: perspectives on the possibility of optimizing SMN1 delivery to correct all neurological and systemic perturbations. *Neural Regen Res.* 2025; 20(7):2011–2.
2. Ogino S, Leonard DGB, Rennert H, Ewens WJ, Wilson RB. Genetic risk assessment in carrier testing for Spinal Muscular Atrophy. *Am J Med Genet.* 2002 Jul; 110:301–7.
3. Swoboda KJ. Seize the day: Newborn screening for SMA. *Am J Med Genet.* 2010;152:1605–7.
4. <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/evlilik-oncesi-SMA-tasiyici-tarama-programi.html> [Internet]. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı. Erişim Tarihi: 14.05.2025
5. Hendrickson BC, Donohoe C, Akmaev VR, Sugarman EA, Labrousse P, Boguslavskiy L. Differences in SMN1 allele frequencies among ethnic groups within North America. *J Med Genet.* 2009 Sep;46:641–4.
6. Yücel Z, Yüksel EB. Spinal Musküler Atrofi: Tanı, tarama ve tedavide güncel gelişmeler. *Journal of General Health Sciences (JGEHES).* 2023;1-17
7. Arnold WD, Kassam D, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve.* 2015 Feb; 51:157–67.
8. Taş TA, Akış N. Sağlık okuryazarlığı. *Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi.* 2016; 25(3):119–24.
9. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy: A timely review. *Arch Neurol.* 2011 Aug; 68(8):979–84.
10. Keinath MC, Prior DE, Prior TW. Spinal Muscular Atrophy: Mutations, testing, and clinical relevance. *Application of Clinical Genetics.* 2021; 14:11–25.
11. Prior TW, Krainer AR, Hua Y, Swoboda KJ, Snyder PC, Bridgeman SJ. A positive modifier of Spinal Muscular Atrophy in the SMN2 gene. *Am J Hum Genet.* 2009 Sep; 85:408–13.
12. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurologic Clinics* 2015; 33: 831–46.
13. Day JW, Howell K, Place A, Long K, Rossello J, Kertesz N. Advances and limitations for the treatment of Spinal Muscular Atrophy. *BMC Pediatr* 2022 Dec; 22(1):1-17
14. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal Muscular Atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2011; 6:1-15
15. Wirth B, Herz M, Wetter A, Moskau S, Hahnen E, Rudnik-Schöneborn S. Quantitative analysis of survival motor neuron copies: identification of subtle SMN1 mutations in patients with Spinal Muscular Atrophy, genotype-phenotype correlation, and implications for genetic counseling. 1999; 64: 1-16

16. Peng X, Qu Y, Li X, Liu J, Shan X, Wang J. Bone mineral density and its influencing factors in Chinese children with Spinal Muscular Atrophy types 2 and 3. *BMC Musculoskelet Disord*. 2021 Dec 1; 22(1): 1-14
17. Belančić A, Strbad T, Kučan Štiglic M, Vitezić D. Effectiveness of nusinersen in type 1, 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy: croatian real-world data. *J Clin Med*. 2023 Apr 1;12(8): 1-13
18. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, AartSMA-Rus A, Cameron S, Jones CC. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked Spinal Muscular Atrophy - A literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017 Jul 4;12(1):1-17
19. Wilkins RH, Brody IA. Infantile Spinal Muscular Atrophy. *Arch Neurol*. 1971; 25:276-284.
20. Sel SK, Kasap H, Koç F, Güzel Aİ, Üniversitesi Ç, Fakültesi T. Arşiv kaynak tarama dergisi archives medical review journal Spinal Musküler Atrofi ve moleküler genetiği Spinal Muscular Atrophy and its molecular genetics. *Archives Medical Review Journal* 2012; 1: 1-18
21. Markowitz JA, Singh P, Darras BT. Spinal Muscular Atrophy: A clinical and research update. *Pediatr Neurol*. 2012 Jan; 46:1–12.
22. Yong J, Wan L, Dreyfuss G. Why do cells need an assembly machine for RNA-protein complexes? *Trends Cell Biol*. 2004 May;14(5):226–32.
23. Lefebvre S, Burlet P, Liu Q, Bertrand S, Clermont O, Munnich A, et al. Correlation between severity and SMN protein level in Spinal Muscular Atrophy. *Nat Genet*. 1997;16:265–9.
24. Mercuri E, Pera MC, Scoto M, Finkel R, Muntoni F. Spinal Muscular Atrophy — insights and challenges in the treatment era. *Nat Rev Neurol*. 2020 Dec;16:706–15.
25. Sugarman EA, Nagan N, Zhu H, Akmaev VR, Zhou Z, Rohlf EM. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for Spinal Muscular Atrophy: Clinical laboratory analysis of >72 400 specimens. *European Journal of Human Genetics*. 2012 Jan;20:27–32.
26. Sangaré M, Hendrickson B, Sango HA, Chen K, Nofziger J, Amara A, et al. Genetics of low Spinal Muscular Atrophy carrier frequency in sub-Saharan Africa. *Ann Neurol*. 2014;75: 525–32.
27. Durmuş-Tekçe H, Deymeer F. <http://www.itfnoroloji.org/SMA/spinalmuskuler2.htm>. 2020. Spinal Musküler Atrofi. Available from: <http://www.itfnoroloji.org/SMA/spinalmuskuler2.htm> Erişim Tarihi: 15.05.2025
28. Amato AA. Muscular dystrophy: Limb–Girdle, Becker’s, and Duchenne’s. in: *Encyclopedia of the Neurological Sciences*, 2003. 3:292-303.
29. Sohtaoğlu Sevindik M, Uzun Adatepe N. Spinal Musküler Atrofi. In: Dervent A, Ayta S, Çokar Ö, Uludüz D, editors. *Çocuk ve Ergende Nörolojik Hastalıklara Yaklaşım Rehber Kitabı* 2015. Türk Nöroloji Derneği; 2015. p. 315–20.
30. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Genereviews: Spinal Muscular Atrophy. *GeneReviews*. 2000. 1–30.

31. Butterfield RJ. Spinal Muscular Atrophy treatments, newborn screening, and the creation of a neurogenetics urgency. *Seminars in Pediatric Neurology*. 2021; 38: 1-18
32. Prior TW. Carrier screening for Spinal Muscular Atrophy. *Genetics in Medicine*. 2008 Nov;10 (11): 840–2.
33. Vrščaj E, Dangouloff T, Osredkar D, Servais L, SMA NBS World Study Group. Newborn screening programs for Spinal Muscular Atrophy worldwide in 2023. *J Neuromuscul Dis*. 2024 Nov;11: 1180–9.
34. Hata A, Uda A, Tanaka S, Weidlich D, Toro W, Schmitt L. Cost-utility analysis of newborn screening for Spinal Muscular Atrophy in Japan. *J Med Econ*. 2025;28(1):44–53.
35. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcı Tarama Programı Saha Rehberi 2023. Erişim Tarihi: 14.05.2025
36. Demir N, Ceylaner S. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Bilgilendirme Belgesi (Perinatoloji Uzmanları İçin). Erişim Tarihi: 16.05.2025
37. Servais L, Baranello G, Scoto M, Daron A, Oskoui M. Therapeutic interventions for Spinal Muscular Atrophy: preclinical and early clinical development opportunities. *Expert Opin Investig Drugs*. 2021; 30:519–27.
38. De Waele L, Servais L. Treatment strategies for patients with Spinal Muscular Atrophy. *Expert Rev Neurother*. 2025 Mar; 25:259–61.
39. Finkel RS, Darras BT, Mendell JR, Day JW, Kuntz NL, Connolly AM. Intrathecal onasemnogene abeparvovec for sitting, nonambulatory patients with Spinal Muscular Atrophy: phase ascending-dose study. *J Neuromuscul Dis*. 2023; 10:389–404.
40. Antonaci L, Pera MC, Mercuri E. New therapies for Spinal Muscular Atrophy: where we stand and what is next. *European Journal of Pediatrics*; 2023. 182: 2935–42.
41. O'Brien K, Nguo K, Yiu EM, Woodcock IR, Billich N, Davidson ZE. Nutrition outcomes of disease modifying therapies in Spinal Muscular Atrophy: A systematic review. *Muscle Nerve*. 2024 Aug 11; 70(5):890–902.
42. Ramdas S, Oskoui M, Servais L. Treatment options in Spinal Muscular Atrophy: a pragmatic approach for clinicians. *Drugs*. 2024 Jul 1;84(7):747–62.
43. Shababi M, Lorson CL, Rudnik-Schöneborn SS. Spinal Muscular Atrophy: A motor neuron disorder or a multi-organ disease? *J Anat*. 2014 Jan; 224(1):15–28.
44. Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC. The changing natural history of Spinal Muscular Atrophy type 1. *Neurology*. 2007;69:1931–6.
45. Yuan N, Wang CH, Trela A, Albanese CT. Laparoscopic Nissen fundoplication during gastrostomy tube placement and noninvasive ventilation may improve survival in type I and severe type II Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol*. 2007 Jun; 22:727–31.

46. Burr P, Reddivari AK. Spinal Muscle Atrophy. StatPearls. 2021. Erişim Tarihi: 09.05.2025
47. Veilleux LN, Rauch F. Muscle-bone interactions in pediatric bone diseases. Curr Osteoporos Rep. 2017 Oct;15:425–32.
48. Ertan Birsal S. <https://www.cod.org.tr/cod/spinal-muskuler-atrofi--SMA->. 2023 [cited 2025 Mar 7]. Spinal Musküler Atrofi (SMA), Çocuk Ortopedisi Derneği. Available from: <https://www.cod.org.tr/cod/spinal-muskuler-atrofi--SMA-> Erişim Tarihi: 14.05.2025
49. Copurlar C, Kartal M. What is health literacy? how to measure it? why is it important? Turkish Journal of Family Medicine & Primary Care. 2016;10(1):40.
50. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/health-literacy> [Internet]. Health literacy. Erişim Tarihi: 17.05.2025
51. Zarcadoolas C, Pleasant A, Greer DS. Understanding health literacy: An expanded model. Health Promotion International. 2005; 20: 195–203.
52. Erkoç Y., Göçmen L. Sağlığın teşviki ve geliştirilmesi sözlüğü. Sağlık Bakanlığı Temel Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü; 2011. s.s.23 Erişim Tarihi: 12.05.2025
53. Gözlü K. Sağlığın sosyal bir belirleyicisi: sağlık okuryazarlığı. SDÜ Tıp Fakültesi Dergisi. 2020 Mar 1;27(1):137–44.
54. Uskun E, Doğan E, Önal Ö, Kışioğlu AN. e-Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği: 45 yaş üstü yetişkinlerde Türkçe geçerlik ve güvenirlik çalışması. Turk Hij Den Biyol Derg, 2022; 79(4): 674 - 689
55. Özdemir S, Akça H. Türkiye’de sağlık okuryazarlığı. SDÜ Tıp Fakültesi Dergisi. 2021 Sep 13;28(3):535–6.
56. Durusu Tanrıöver M, Yıldırım HH, Demiray F, Çakır B, Akalın HE. Türkiye sağlık okuryazarlığı araştırması [Internet]. Ankara; 2014 Dec. Available from: www.sagliksen.org.tr Erişim Tarihi: 14.05.2025
57. Okyay P, Abacıgil F. Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Ölçekleri güvenirlik ve geçerlilik çalışması. Anıl Matbaa.1. Baskı. Ankara 2016; 1-104. Erişim Tarihi: 09.05.2025
58. T.C. Sağlık Bakanlığı Sağlığın Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü. Türkiye sağlık okuryazarlığı düzeyi ve ilişkili faktörleri araştırması. Ankara: Semih Ofset; 2024 Dec. Erişim Tarihi: 10.05.2025
59. Bora Başara B, Aygün A, Özdemir Ta, Kulali B, Soyutun Çağlar İ, Kara S. T.C. Sağlık Bakanlığı sağlık istatistikleri yılı 2023. Ankara: Sağlık Bakanlığı Yayın; 2025. Erişim Tarihi: 14.05.2025
60. Allen J, Gay B, Crebolder H, Heyrman J, Svab I, Ram P. Avrupa Tanımları Wonca Europe (Avrupa Genel Pratisyenlik / Aile Hekimliği Birliği). 2002. Erişim Tarihi: 11.05.2025
61. Baker DW, Parker RM, Williams M V., Clark WS. Health literacy and the risk of hospital admission. J Gen Intern Med. 1998;13:791–8.

62. Durusu Tanrıöver M, Yıldırım HH, Demiray Ready FN, Çakır B, Akalın HE. Türkiye sağlık okuryazarlığı araştırması. Sağlık ve Sosyal Hizmet Çalışanları; Ankara, 2014. http://www.sagliksen.org.tr/cdn/uploads/gallery/pdf/8dcec50aa18c21cdaf86a2_b33001a409.pdf Erişim Tarihi: 14.05.2025
63. T.C. Sağlık Bakanlığı Sağlık Geliştirilmesi Genel Müdürlüğü. Türkiye sağlık okuryazarlığı düzeyi ve ilişkili faktörler araştırması. Ankara; 2024 Available from: <https://dosyamerkez.saglik.gov.tr/Eklenti/39699/0/soya-rapor-1pdf.pdf> Erişim Tarihi: 10.05.2025
64. Pelikan JM, Röthlin F, Ganahl K. Comparative report on health literacy in eight EU member states: The European Health Literacy Survey HLS-EU. Brussels; 2012 http://cpme.dyndns.org:591/adopted/2015/Comparative_report_on_health_literacy_in_eight_EU_member_states.pdf Erişim Tarihi: 11.05.2025
65. Aydın S, Karaoğlu L. Gaziantep il merkezinde yaşayan yaşlıların yaşam kalitesi düzeyi ve etkileyen faktörler. Turkish Journal of Pediatrics. 2012;15:424–33.
66. Kozak F, Çevik Akyıl R. Yaşlı bireylerde sağlık okuryazarlığı ile yaşam kalitesi ilişkisi. Hemşirelik Bilimi Dergisi. 2021 Dec 25; 4(3):122–32.
67. Aryankhesal A, Niknam N, Hasani M, Mengelizadeh N, Aghaei N, Ghaedchukamei Z. Determining the relationship between health literacy level and quality of life among the elderly living in nursing homes. J Educ Health Promot. 2019 Dec;8: 1-16.
68. Gupta A, Cafazzo JA, IJerman MJ, Swart JF, Vastert S, Wulffraat NM. Genomic health literacy interventions in pediatrics: scoping review. Journal of Medical Internet Research. 2021; 23: 1-15.
69. Coşkunpınar E. Investigation of awareness level of Spinal Muscular Atrophy disease in Turkish society. Haydarpasa Numune Training and Research Hospital Medical Journal. 2023; 2(1): 1-16
70. Bidmon S, Terlutter R. Gender differences in searching for health information on the internet and the virtual patient-physician relationship in Germany: Exploratory results on how men and women differ and why. J Med Internet Res. 2015 Jun;17:e156.
71. Erdoğan Özyurt T, Aydemir Y, Aydın A, Baran İnci M, Çetin Ekerbiçer H, Muratdağı G. İnternet ve televizyonda sağlık bilgisi arama davranışı ve ilişkili faktörler. Sakarya Tıp Dergisi. 2020; 2(1):1-18 Available from: <https://orcid.org/0000-0003-2479-2949>
72. Çelik M, Limnili G. Evaluation of primary health care. The Journal of Turkish Family Physician. 2019 Dec 25;10(4):163–72.
73. Soy Ö, Bölükbaş MA, Arıkan İ. Birinci basamak sağlık hizmetlerine başvuran kişilerin hizmetleri kullanım durumları ve sağlık algılarının değerlendirilmesi. Uluborlu Mesleki Bilimler Dergisi. 2025;8(1):1–12.

74. Yıldız M, Yıldırım M, Elkoca A, Sarpdağı Y, Aydın M, Kabak T. Consanguineous marriage, health literacy and fatalism levels of different generations: a descriptive-correlational study in a sample from Turkey. *Acibadem Universitesi Saglik Bilimleri Dergisi*. 2023 Mar 15;14(2): 1-16
75. İnandı T, Savaş N, Arslan E, Yeniçeri A, Peker E, Alışkın Ö, et al. Hatay’da akraba evliliği sıklığı, nedenleri, çocuk sağlığı, ilişkilerde mutluluk ve yaşam doyumu. *Turk J Public Health*. 2016;14(1):1-14. Available from: <http://tjph.org/ojs/index.php/>
76. Canatan D. Haemoglobinopathy prevention program in Turkey. *Thalassemia Reports*. 2011 Dec 30; 1(12):e4. Erişim Tarihi: 13.05.2025
77. Farrar MA, Park SB, Vucic S, Carey KA, Turner BJ, Gillingwater TH. Emerging therapies and challenges in Spinal Muscular Atrophy. *Annals of Neurology*. 2017; 81: 355–68.
78. Raghupathi V, Raghupathi W. The influence of education on health: An empirical assessment of OECD countries for the period 1995-2015. *Archives of Public Health*. 2020 Apr; 78:1-28
79. Örsal Ö, Duru P, Örsal Ö, Tırpan K, Çulhacı A. Analysis of the relationship among health awareness and health literacy, patient satisfaction levels with primary care in patients admitting to primary care health centers. *Patient Educ Couns*. 2019 Feb; 102:376–82.
80. Tekin B. Kadınların sağlık hizmetlerine erişimi: etkileyici faktörler ve bölgesel farklılıklar. *Şura Akademi Dergisi*. 2024; 111–23.
81. Bakkal S. Türkiye’de yüksek enflasyon nedeniyle doğum oranlarının azalması ve sonuçları. *Yönetim Bilimleri Dergisi*. 2025 Mar 19; 23(56):814–40. Available from: <http://dergipark.org.tr/tr/doi/10.35408/comuybd.1559881>
82. Öztürk L. Türkiye’de illerin yoksulluk nedeni olarak toplam doğurganlık hızları: Yatay kesit bir analiz, 1990-2000. *Uludağ Üniversitesi İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi Dergisi*. 2012; 31(1):193–210.
83. Koca M, Deniz S. Hastane çalışanlarında sağlık okuryazarlık düzeyinin belirlenmesi. *TOGÜ Sağlık Bilimleri Dergisi*. 2024 Jan; 4:1–14.
84. Dizbay S. Türkiye’de yaşlıların dijital teknoloji kullanımı: nicel bir inceleme. *Senectus*. 2025 Apr; 3:129–53.
85. Aygun O, Topcu M. The relationship between parental health literacy levels and anthropometric measurements of children in Turkey. *BMC Pediatr*. 2023 Dec;23: 1-18.
86. Tan K, Karakas SA. The health literacy and self-efficacy levels of parents of patients with Spinal Muscular Atrophy. *Scand J Caring Sci* 2022 Aug; 15(2):763–72. Available from: www.internationaljournalofcaringsciences.org
87. Zhang W, Feng Y, Yan Y, Yao M, Gao F, Lin W. Health information literacy among children with Spinal Muscular Atrophy and their caregivers. *Ital J Pediatr*. 2024 Dec 1;50(1): 1-18.

88. Stenberg U, Westfal L, Dybesland Rosenberger A, Ørstavik K, Flink M, Holmen H. A scoping review of health literacy in rare disorders: key issues and research directions. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2024; 19: 1-14.
89. Jacobs W, Amuta AO, Jeon KC. Health information seeking in the digital age: An analysis of health information seeking behavior among US adults. *Cogent Soc Sci.* 2017 Jan; 3:39-56
90. Taber JM, Leyva B, Persoskie A. Why do people avoid medical care; a qualitative study using national data. *J Gen Intern Med.* 2015 Mar; 30:290–7.
91. Bakırlioğlu B, Çetinkaya B. Yenidoğan tarama programı hakkında annelerin bilgi ve tutumlarına etki eden faktörlerin değerlendirilmesi. *Ordu Üniversitesi Hemşirelik Çalışmaları Dergisi.* 2023 Sep; 6(2):311–8.

