

## Yeni Doğmuş Olan Bebekler İçin Sağlık Taraması Newborn Screening: Tests to protect your baby

Aşağıdaki makale NSW Sağlık Bakanlığı tarafından hazırlanmıştır.

*İlerde tekrar okumanız gerekebileceği için lütfen bu bilgileri bebeğiniz 3 aylık oluncaya kadar muhafaza ediniz.*

### Nadir görülen bozuklukların erkenden ortaya çıkarılması

Bebeğin sağlığını korumak için usulen yapılan bu önemli test, yeni doğmuş olan bebeklere doğumu takip eden 48 ilâ 72 saat içinde ve hastaneden eve gitmeden önce uygulanır.

Yeni doğmuş olan bebeklerin sağlık taramasından geçirilmesiyle şimdi 30 dan fazla bozukluğun ortaya çıkarılması mümkün olmaktadır. Hastane ilgilileri testin mahiyetini ve bebeğinizin sağlığı açısından önemini size açıklayacaklardır. Test yapılmadan önce ilgililerin sözlü onayınızı almaları gereklidir.

Taramayla her yıl 90 tane bebekte nadir görülen bozukluklar ortaya çıkarılmaktadır.

Bebeğinizde bu bozukluklardan herhangi birisi bulunacak olursa bebek daha hastalanmadan önce erken tedaviye başlanabilir.

Test için bebeğinizin topuğundan alınan birkaç damla kan özel ve emici bir kâğıda aktarılır. Kurumuş kan numunesi Westmead Çocuk Hastanesinde bulunan NSW Yeni Doğmuş Olan Bebekler İçin Sağlık Taraması Laboratuvarına gönderilir.

**LÜTFEN BEBEĞİNİZE BU TESTİN YAPILMASINI SAĞLAYINIZ. TESTİN YAPILDIĞI TARİH BEBEĞİN SAĞLIK DEFTERİNE İŞLENECEKTİR.**

### Bozukluklar hakkında aydınlatıcı bilgiler

#### Congenital Hypothyroidism (Doğuştan Olma Tiroid Salgısı Noksanlığı):

Her yıl NSW/ACT Eyâletlerinde doğan 26 bebekte görülür. Tiroid bezinin çok küçük olması, hiç bulunmaması veya iyi çalışmaması gibi nedenlerden kaynaklanır. Erken tedavi edilirse çocuğunuzun zihinsel ve bedensel gelişmesi normal olur. Tedavi için bebeğe her gün küçük bir tiroid hormonu hâpi verilir.

#### Phenylketonuria (İdrarda asit fenilpürivik bulunması):

Her yıl NSW/ACT Eyâletlerinde doğan 10 bebekte görülür. Bebeğin vücudundaki phenylalanine denilen temel bir amino asitin gerekli bir biçimde kullanılarak vücut için gerekli olan proteini yapamaması demektir. Tedavi edilmezse kanda biriken phenylalanine (protein) beyin tahribe-tına yol açar. Tedavi için az miktarda phenylalanine (protein) diyeti uygulanır. Böylece bebeğiniz normal olarak gelişir.

#### Galactosaemia (Bir tür metabolizma bozukluğu):

Her yıl NSW/ACT Eyâletlerinde doğan 1-3 bebekte görülür. Gerek anne sütünde, gerekse inek sütünde bulunan galaktozun glikoza çevrilememesiyle galaktoz şekerinin

kanda birikmesiyle seyreder. Bebek hemen içinde galaktoz bulunmayan özel bir sütte beslenmeye başlarsa ciddi bir hastalığa dönüşmesi önlenir. Bu bozuklukla doğan ve tedavi edilmeyen bebekler daha da hastalanıp ölebilirler.

#### **Cystic Fibrosis (Kistli Fibrozit):**

Her yıl NSW/ACT Eyâletlerinde doğan 34 bebekte görülür. Vücudun barsaklarda ve akciğerlerde bulunan sümüksü maddeyi normalden daha koyu salgılamasından kaynaklanır. Bu da göğüs enfeksiyonlarına ve ishale yol açar ve bebeğin kilo almasına engel olur. Tıp ve bilimde yakınlarda meydana gelen ilerlemeler bu bozuklukla doğan bebeklerin geleceği bakımından ümit vericidir.

#### **Diğer bozukluklar**

Teknolojik yenilikler kurumuş kan numunesini kullanarak son derece nadir görülen bozuklukları ortaya çıkardığı için tedavi erkenden başlayabilir. Daha da nadir görülen bozukluklar arasında yağ asiti, organik asit ve amino asit bozuklukları bulunmakta ve topluca her yıl doğan 15 bebekte görülmektedir. En yaygın olanı MCAD (medium-chain acyl CoA dehydrogenase eksikliği) adıyla tanınır. Diyet ve ilâç tedavisi bu bozuklukların çoğunu tedavi edebildiği için erken tanı önemlidir. Gerektiği gibi kontrol altına alınmayan bozukluklar ciddi sakatlıklara veya ölüme neden olabilir.

**Yukarıda sözünü ettiğimiz bozuklukların erken tanısı ve tedavisi önemlidir.**

#### **Test Sonucu:**

Normal çıkan test sonucu anne babaya bildirilmez.

Her 100 bebekte birisinin test sonucu belirgin olmadığı için ikinci bir test gerekir. İkinci test gerekliyse anne babaya haber verilir. İkinci test hemen hemen her zaman normal bir sonuç verir ve raporu doktorunuza gönderilir.

Az sayıda bebeğin kan testi anormal çıkar ve bu konuda daha fazla araştırma yapılması ve tedavi gerekebilir. Sonuç doktorunuza bildirilir. O da size haber verir.

Kurumuş kan numunesi testten sonra laboratuvarında muhafaza edilir. Çok nadiren, ilerde ailenin yararı bakımından gerekli olacak tıbbi bilgilerin edinilmesi için tekrar kullanılabilir. Laboratuvarında muhafaza edilen test numuneleri kişilik ayrıntıları çıkarıldıktan sonra araştırma için kullanılabilir. Ancak, üzerinde bebekle ilgili ayrıntıların bulunduğu numune üzerinde bebeğin velisi veya vasisinin yazılı izni alınmadan başkaca araştırma yapılmaz.

Bilgiler Mayıs 2003 tarihi için geçerlidir.

Westmead Çocuk Hastanesinde bulunan NSW Newborn Screening Programı Internet adresi: <http://www.chw.edu.au/prof/services/newborn>

Telefonda İngilizce konuşurken yardım istiyorsanız Yazılı ve Sözlü Tercüme Servisi'ni 131 450 numaralı telefondan arayınız.

Telefon numaraları makalenin yayın tarihi itibarıyla doğru olmakla birlikte sürekli olarak kontrol edilmediğinden telefon rehberine bakmanız gerekebilir.