



T.C. BOLU ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

**BOLU İLİNDE SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ HASTALIĞI
İLE İLGİLİ AİLE HEKİMLERİNİN BİLGİ, TUTUM VE
FARKINDALIK DÜZEYLERİ**

DR. FATİH RÜSTEM SARIYERLİ

UZMANLIK TEZİ

2023

BOLU



T.C. BOLU ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
AİLE HEKİMLİĞİ ANABİLİM DALI

BOLU İLİNDE SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ HASTALIĞI
İLE İLGİLİ AİLE HEKİMLERİNİN BİLGİ, TUTUM VE
FARKINDALIK DÜZEYLERİ

DR. FATİH RÜSTEM SARIYERLİ

UZMANLIK TEZİ

DR. ÖĞRETİM ÜYESİ SÜLEYMAN ÖZSARI

2023

BOLU

ETİK KURUL ONAY BELGESİ



BOLU ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU ONAYI
BOLU ABANT İZZET BAYSAL UNIVERSITY CLINICAL RESEARCHES ETHICS COMMITTEE APPROVAL

Sayı : 326

31.08.2022

Konu: Kararlar

BAŞVURU BİLGİLERİ (APPLICATION INFORMATION)	ARAŞTIRMANIN ADI (TITLE OF THE PROJECT)	Bolu İlinde Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastalığı ile ilgili aile hekimlerinin davranış, tutum ve bilgi düzeyleri.
	ARAŞTIRMANIN İNGİLİZCE ADI (TITLE OF THE PROJECT)	Behavior, attitude and knowledge levels of family physicians about Spinal Muscular Atrophy (SMA) disease in Bolu Province.
	SORUMLU ARAŞTIRMACI (PRINCIPAL INVESTIGATOR)	Dr.Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI
	DİĞER ARAŞTIRMACILAR (OTHER INVESTIGATORS)	Arş.Gör.Dr.Fatih Rüstem SARIYERLİ
	ARAŞTIRMA MERKEZİ (RESEARCH CENTER)	Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi İzzet Baysal Eğitim ve Araştırma Hastanesi.

KARAR (DECISION)	Karar no (Decision No): 2022/220	Tarih (Date) 09.08.2022
	Dr.Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın sorumluluğunda yapılması tasarlanan ve yukarıda başvuru bilgileri verilen araştırma dosyası ve ilgili belgelerin incelenmesi sonucunda araştırmanın gerçekleştirilmesinde etik yönden sakınca olmadığına mevcudun oy birliği/oy çokluğu ile karar verilmiştir.	

Üyeler	Uzmanlık alanı	Kurumu
Prof. Dr. Mehmet Hayri ERKOL (Başkan)	Genel Cerrahi	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Prof. Dr. Mehmet Hamid BOZTAŞ (Başkan Yardımcısı)	Ruh Sağlığı Hastalıkları	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Doç. Dr. Akif Hakan KURT (Bildirimlerden Sorumlu Üye)	Farmakoloji	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Doç. Dr. Hamit YOLDAŞ (Üye)	Anesteziyoloji ve Reanimasyon	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Doç. Dr. Aslı ÇELEBİ TAYFUR (Üye)	Çocuk Sağlığı Hastalıkları /Nefroloji Bilim Dalı	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Doç. Dr. Tuba TASLAMACIOĞLU DUMAN (Üye)	İç Hastalıkları Anabilim Dalı	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Doç. Dr. Makbule TOKUR KESGİN (Üye)	Hemşirelik	BAİBÜ Sağlık Bilimleri Fakültesi
Doç. Dr. Abdulgani KAYMAZ (Üye)	Göz Hastalıkları	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Doç. Dr. Kübra DEĞİRMENCI (Üye)	Protetik Diş Tedavisi	BAİBÜ Diş Hekimliği Fakültesi
Dr. Öğr. Üyesi Tuğba KOCAAGA (Üye)	Antrenörlük Eğitimi	BAİBÜ Spor Bilimleri Fakültesi
Dr. Öğr. Üyesi Aysu KIYAN (Üye)	Halk Sağlığı	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Dr. Hatice Selen SÖYLEMEZ (Üye)	Farmakolog/Eczacı	Özel Eczane (BOLU)
Üzm. Dr. Hümeysra ÇELİK (Üye)	Fizyoloji	BAİBÜ Tıp Fakültesi
Av. Huri Hülya GÜNEŞ COŞKUN (Üye)	Avukat	Özel Hukuk Bürosu (BOLU)
Ramazan KAYNARPINAR (Sivil-Üye)	Esnaf	Serbest Meslek (BOLU)

KABUL VE ONAY SAYFASI

FATİH RÜSTEM SARIYERLİ tarafından hazırlanan “**BİRİNCİ BASAMAKTA HEKİMLERİN SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ (SMA) HASTALIĞINA İLİŞKİN BİLGİ, FARKINDALIK VE TUTUMLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**” adlı tez çalışması jürimiz tarafından Aile Hekimliği Anabilim Dalı’nda Tıpta Uzmanlık Tezi olarak oy birliği/ oy çokluğuyla kabul edilmiştir.

10/02/2023

Jüri Üyeleri

İmza

Danışman

Dr. Öğr. Görevlisi Süleyman ÖZSARI

Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi

.....

Üye

Doç. Dr. Sebahat GÜCÜK

Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi

.....

Üye

Doç. Dr. Zerrin GAMSIZKAN

Düzce Üniversitesi

.....

ETİK BEYAN

Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Lisansüstü Eğitim Enstitüsü Tez Yazım Kurallarına uygun olarak hazırladığım bu tez çalışmada;

- Tez içinde sunduğum verileri, bilgileri ve dokümanları akademik ve etik kurallar çerçevesinde elde ettiğimi,
- Tüm bilgi, belge, değerlendirme ve sonuçları bilimsel etik ve ahlak kurallarına uygun olarak sunduğumu,
- Tez çalışmada yararlandığım eserlerin tümüne uygun atıfta bulunarak kaynak gösterdiğimi,
- Kullanılan verilerde herhangi bir değişiklik yapmadığımı,
- Bu tezde sunduğum çalışmanın özgün olduğunu bildirir,

aksi bir durumda aleyhime doğabilecek tüm hak kayıplarını kabullendiğimi beyan ederim.

FATİH RÜSTEM SARIYERLİ

TEŞEKKÜR

Tez çalışmalarım ve uzmanlık eğitimi sürecimde bilgi ve desteğini üzerimden eksik etmeyen, emek verip yol gösteren saygıdeğer hocam Dr. Öğretim Üyesi Süleyman ÖZSARI'ya, asistanlık sürecime katkılarından dolayı hocalarım Doç. Dr. Sebahat GÜCÜK, Doç. Dr. Nurcan Akbaş GÜNEŞ ve Doç. Dr. Mehmet KAYHAN'a, benden sevgisini ve desteğini esirgemeyen, her durumda ve koşulda yanımda olan yoldaşım, sevgili eşim Güler SARIYERLİ'ye, değerli dostum Dr. Sinan ÖZEL'e sevgi ve saygılarımı iletir, içtenlikle teşekkür ederim.

Dr. Fatih Rüstem SARIYERLİ

İÇİNDEKİLER

TABLO LİSTESİ	vii
ŞEKİL VE RESİM LİSTESİ	x
KISALTMALAR.....	xi
ÖZET	xii
ABSTRACT	xiv
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1.1 Spinal Müsküler Atrofinin Tanımı ve Tarihçesi.....	3
2.1.2 X'e Bağlı veya OR Kalıtılan Hastalıkların ve Evlilik Öncesi Taşıyıcılık Taramalarının Tanımı ve Tarihçesi	4
2.2. Klasifikasyon ve Klinik	7
2.2.1. SMA Tip 0	7
2.2.2 SMA Tip 1	7
2.2.3 SMA Tip2	8
2.2.4 SMA Tip 3	8
2.2.5 SMA Tip 4	9
2.3 Yeni Sınıflama	11
2.3.1 Oturamayanlar	11
2.3.2 Oturabilenler	12
2.3.3 Yürüyebilenler	13
2.4 Moleküler Genetik	13
2.5 Moleküler Patoloji	14
2.6 Taşıyıcılık Taraması ve Genetik Danışmanlık	14
2.7 Tedavi Seçenekleri	23
2.7.1 Konservatif Tedavi	23
2.7.1.1 Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon	23
2.7.1.2 Solunum Sistemi.....	24
2.7.2 Farmakolojik Yaklaşımlar	26
2.7.3 RNA Temelli Ajanlar	27
2.7.4 Gen Terapisi	27

2. GEREÇ VE YÖNTEM.....	28
3.1 Örneklem	28
3.1.1 Çalışmaya Dahil Edilme Kriterleri	28
3.1.2 Çalışmadan Dışlanma Kriterleri	28
3.2 Veri Toplama Yöntemi	28
3.3 Kullanılan Gereçler.....	29
3.3.1 Araştırmacı Tarafından Hazırlanan Anket Formu	29
3.4 İstatistiksel Analiz	30
4.BULGULAR	31
İleri İstatistiksel Analiz.....	41
5.TARTIŞMA	54
6. SONUÇ VE ÖNERİLER.....	59
7.1. KAYNAKÇA	62
7.2. EKLER.....	71

TABLO LİSTESİ

Tablo 1: SMA tipleri ve genel özellikleri.	10
Tablo 2 1: Güvenilirlik analizi neticesinde Cronbach's Alpha değeri.	30
Tablo 2 2: Çalışmaya katılanların sosyodemografik bilgileri	32
Tablo 2 3: Katılımcıların SMA ile ilgili eğitim seviyeleri ve hastalık ile ilgili hizmet verip vermeme durumu.....	34
Tablo 2 4: SMA öz bilgi değerlendirmesi	34
Tablo 2 5: Bilgi düzeyini ölçen sorulara katılımcılar tarafından verilen cevaplar	36
Tablo 2 6: Farkındalık seviyesini değerlendiren sorulara katılımcılar tarafından verilen cevaplar	37
Tablo 2 7: Hastalığa karşı tutumu değerlendiren sorulara katılımcılar tarafından verilen cevaplar	38
Tablo 2 8: Bilgi ölçümlerinde başarı oranları	39
Tablo 2 9: Farkındalık ölçümlerinde başarı oranları	39
Tablo 2 10: Tutum değerlendirilmesinde başarı oranları	39
Tablo 2 11: Tüm sorular incelendiğinde toplam başarı durumu	40
Tablo 3 1: Çocuk sahibi olan hekimlerle olmayan hekimlerin bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.....	41
Tablo 3 2: Uzmanlık eğitimi almış hekimlerle almamış hekimlerin bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.....	42
Tablo 3 3: Meslekte 15 yıl ve daha fazla görev yapmış hekimlerle 15 yıl ve daha az görev yapmış hekimlerin bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.....	42
Tablo 3 4: Hekimlerin katıldıkları eğitim programlarına göre bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.....	43
Tablo 3 5: Herhangi bir eğitim programına katılmayan tecrübeli pratisyen hekimlerle diğer hekimlerin istatistiksel olarak karşılaştırılması.....	43
Tablo 3 6: Biriminde SMA hizmeti vermeyen hekimlerden okuldaki temel eğitim programlarından eğitim alanlar ile diğer hekimlerin istatistiksel analizi.....	44
Tablo 3 7: Biriminde hizmet verip daha önce taşıyıcılık tanısı koymuş hekimlerin farkındalık düzeyleri diğer hekimlerin istatistiksel analizi.....	45

Tablo 3 8: Daha önce biriminde SMA tanısı koymuş çocuk sahibi hekimler ile diğer hekimlerin istatistiksel analizi.....	45
Tablo 3 9: Daha önce biriminde SMA taşıyıcısı tespit etmemiş hekimlerin farkındalık düzeyleri, SMA taşıyıcısı tespit etmiş hekimlerin istatistiksel analizi.....	46
Tablo 3 10: Uzmanlık eğitimi alıp SMA ile ilgili herhangi bir eğitim programına katılan hekimler ile SMA ile ilgili herhangi bir eğitim almayan hekimlerin istatistiksel analizi.	46
Tablo 3 11: Bilgi seviyeleri daha yüksek olup meslekte çalışma yılları daha az olan hekimler ile diğer hekimler arasında hastalığa karşı tutumlarının istatistiksel analizi.....	47
Tablo 3 12: Hastalığa karşı tutumları daha başarılı bulunan hekimlerden uzmanlık eğitimi almamış olanlar ile uzmanlık eğitimi almış olanların istatistiksel analizi.	47
Tablo 3 13: Hastalık hakkında farkındalığı yüksek olan hekimlerden evli ve çocuk sahibi olanlar ile bekar ya da çocuk sahibi olmayanlar arasında bilgi düzeyleri açısından istatistiksel analizi.	47
Tablo 3 14: Hekimlerin bilgi seviyesi ve farkındalık seviyesinin istatistiksel analizi.	48
Tablo 3 15: Çalışmaya katılan hekimlerden bilgi düzeyleri yüksek olanların, bilgi düzeyleri düşük olanlara göre hastalığa karşı tutumlarının istatistiksel analizi.	48
Tablo 3 16: Çalışmaya katılan hekimlerden hastalığa karşı tutumu daha başarılı olanların, hastalığa karşı tutumu başarısız olanlara göre farkındalık düzeylerinin istatistiksel analizi.	49
Tablo 3 17: Çalışmaya katılan ve biriminde kayıtlı SMA hastası olan hekimlerle, biriminde kayıtlı SMA hastası olmayan hekimlerin istatistiksel analizi.	49
Tablo 3 18: Bilgi düzeyi yüksek tecrübesiz hekimlerle, bilgi düzeyi yüksek tecrübeli hekimlerin istatistiksel analizi.....	49
Tablo 3 19: Bilgi düzeyi yüksek uzman hekimlerle, bilgi düzeyi yüksek pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.	50
Tablo 3 20: Farkındalık düzeyi yüksek tecrübesiz hekimlerle, farkındalık düzeyi yüksek tecrübeli hekimlerin istatistiksel analizi.....	50
Tablo 3 21: Farkındalık düzeyi yüksek uzman hekimlerle, farkındalık düzeyi yüksek pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.	50
Tablo 3 22: Hastalığa karşı tutumu başarılı olup biriminde SMA tespit eden hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olup SMA tespit etmeyen hekimlerin istatistiksel analizi.....	51
Tablo 3 23: Hastalığa karşı tutumu başarılı olup biriminde çocuğu olan hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olmayan hekimlerin istatistiksel analizi.	51
Tablo 3 24: Hastalığa karşı tutumu başarılı olan uzman hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olan pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.	52

Tablo 3 25: Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş tecrübesiz hekimlerle, daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş tecrübeli hekimlerin istatistiksel analizi.	52
Tablo 3 26: Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuk sahibi hekimlerle, daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuğu olmayan hekimlerin istatistiksel analizi.....	53
Tablo 3 27: Çocuk sahibi uzman hekimlerle, çocuğu olan pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.	53



ŞEKİL VE RESİM LİSTESİ

Şekil 1: SMA zaman çizelgesi..	4
Şekil 2: Yeni ve klasik sınıflamaya göre SMA'nın klinik formları ve SMN2 kopya sayısı ile ilişkisi.	12
Şekil 3: Evlilik öncesi SMA taşıyıcı taraması akış şeması..	22
Şekil 4: SMA'da solunum sisteminin etkilenmesi.....	26



KISALTMALAR

ACMG	American College of Medical Genetics (Amerikan Tıbbi Gentik Derneği)
ACOG	American Congress of Obstetricians and Gynecologists (Amerikan Obstetrik ve Jinekoloji Derneği)
ASD	Atriyoventriküler Septal Defekt
ASM	Aile Sağlığı Merkezi
ASO	Antisens Oligonükleotitler
CVS	Chorionic Villus Sampling (Koryon Villüs Örneklemesi)
DHPLC	Denaturing High-Performance Liquid Chromatography (Yüksek Performanslı Sıvı Kromatografi)
FDA	Food and Drug Administration (Amerikan İlaç ve Gıda Dairesi)
İSM	İl Sağlık Müdürlüğü
MEP	Maximal Expiratory Pressure (Maksimum Ekspiratuar Basınç)
MİP	Maximal Inspiratory Pressure (Maksimum İspiratuar Basınç)
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (Çoklu Ligasyona Bağlı Prob Amplifikasyonu)
NGS	Next Generation Sequencing (Yeni Nesil Dizileme)
OR	Otozomal Resesif
ÖTA	Öksürük Tepe Akımı
qPCR	quantitative Polymerase Chain Reaction (kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu)
SMA	Spinal Müsküler Atrofi
SPSS	Statistical Package for Social Sciences

ÖZET

Birinci basamakta hekimlerin Spinal Müsküler Atrofi (SMA) hastalığına ilişkin bilgi, farkındalık ve tutumlarının değerlendirilmesi, Dr. Fatih Rüstem SARIYERLİ, Tıpta Uzmanlık Tezi, Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Aile Hekimliği Anabilim Dalı, Şubat 2023

Amaç: Rutin evlilik öncesi taşıyıcılık taramasına Aralık 2021’de dahil edilen Spinal Müsküler Atrofi (SMA) tamamen tedavisi mümkün olmayan ancak taşıyıcılığının tespiti ve verilecek genetik danışmanlık ile önüne geçilebilecek bir hastalıktır. Evlilik öncesi taşıyıcılık taramalarının çoğunlukla birinci basamakta yapıldığı göz önüne alındığında amacımız; rutin programa eklenen SMA hakkında aile hekimlerinin bilgi, farkındalık ve tutum düzeylerini belirleyerek toplum sağlığına katkıda bulunmaya çalışmaktır.

Yöntem: Katılımcılar Bolu ilinde Birinci Basamak Sağlık hizmeti veren 101 Aile Hekiminden oluşmaktaydı. Katılımcılara demografik bilgiler ile bilgi, farkındalık ve tutum düzeylerini belirlemek için araştırmacı tarafından hazırlanan anket soruları doldurtuldu.

Bulgular: Çalışmaya katılan 101 katılımcının 30’u kadın (%29,7) 71’ i erkekti (%70,3). 25-30 yaş arası 26 (%25,7), 31-40 yaş arası 39 (%38,6), 41 yaş ve üzeri 36 (%35,6) katılımcı varken yaş ortalaması $37,6 \pm 8,35$ idi. Bilgi düzeyi ortalamasının 3,06, farkındalık düzeyi ortalamasının 4,26, tutum düzeyi ortalamasının 5,61 olduğu göz önüne alındığında katılımcıların bilgi düzeyleri yetersiz, farkındalık ve tutum düzeyleri oldukça yeterli bulunmuştur.

Sonuç: 101 katılımcının 40 tanesi bilgi açısından başarılı, 73 tanesi farkındalık açısından başarılı, 94 tanesi ise tutum açısından başarılı bulunmuştur. Bu noktada bilgi eksikliğinin doğru tutuma yönelmesi riskli olarak değerlendirilebilir. Bu riskin giderilmesi için ivedilikle sağlanacak eğitimle olası hatalı tutumların önüne geçilebilecektir.

Katılımcıların farkındalık ve tutum düzeyleri oldukça yeterli bulunmuştur. Ancak bunun bilgiye bağlı olup olmadığını konusunda kesinlik belirtmeyecek olması şu an için SMA hastalığı adına sorun teşkil etmese de farkındalık ve tutumun hatalı bir davranışa dönüşmesini engellemek için mutlaka SMA bilgi seviyelerini arttırmak ve güncel tutmak amacıyla SMA ile ilgili eğitimler verilmelidir.

ANAHTAR KELİMELEER: Spinal Müsküler Atrofi, Taşıyıcılık Taraması, Evlilik Öncesi Taramalar, Genetik Danışmalık



ABSTRACT

Assessment of the knowledge, awareness and attitudes of primary care physicians about Spinal Muscular Atrophy (SMA), Dr. Fatih Rüstem SARIYERLİ, Thesis in Medicine, Bolu Abant İzzet Baysal University Family of Medicine Department, February 2023

Objectives: Spinal Muscular Atrophy (SMA), which was included in the routine premarital carrier screening in December 2021, is a disease that cannot be completely cured, but can be prevented by detecting its carrier and genetic counseling to be given. Considering the premarital carrier screenings are mostly performed in primary care, our goal is to try to contribute to public health by determining the knowledge, awareness and attitude levels of family physician about SMA, which is added to the routine program.

Methods: The participants consisted of 101 family physician providing Primary Health Care services in Bolu. Survey questions prepared by the researcher were filled in to the participants in order to determine their demographic information, knowledge, awareness and attitude levels.

Results: Of the 101 respondents participating in the study, 30 were female (29.7%) and 71 were male (70.3%). there were 26 participants (25.7%) between the ages of 25-30 years, 39 participants (38.6%) between the ages of 31 and 40 years, 36 participants (35.6%) aged 41 and over. the mean age was 37.6 ± 8.35 years. Considering that the average level of knowledge is 3.06, the average level of awareness is 4.26, the average level of attitude is 5.61, the knowledge levels of the participants were found to be insufficient, and the awareness and attitude levels were found to be quite sufficient.

Conclusion: Of the 101 participants, 40 were found to be successful in terms of knowledge, 73 were found to be successful in terms of awareness, and 94 were found to be successful in terms of attitude. At this point, it may be considered risky for the lack of information to turn to the

right attitude. In order to eliminate this risk, possible erroneous attitudes will be prevented with the training to be provided immediately.

The awareness and attitude levels of the participants were found to be quite sufficient. However, although it is not a problem for SMA at the moment that it cannot state for sure whether this is due to information, in order to prevent awareness and attitude from turning into erroneous behavior, SMA-related education should definitely be provided in order to increase SMA knowledge levels and keep them fresh.

KEYWORDS: Spinal Muscular Atrophy, Carrier Screening, Premarital Screening, Genetic Counseling

1. GİRİŞ

Spinal Müsküler Atrofi (SMA) spinal korddaki ön motor nöronların dejenerasyonuna bağlı gelişen genetik temelli, infant ölümüne sebebiyet veren otozomal resesif (OR) kalıtılan, kistik fibrozisten sonra en sık gözlenen fatal OR hastalıktır ve yaklaşık 1/6000 ila 1/10000 canlı doğumda bir görülür (Muralidharan *et al.*, 2011).

Literatürde hastalığın ilk tanımı 1891 yılında Guido Werdnig tarafından yapılmış olsa da yaklaşık tarihlerde farklı kişiler tarafından farklı tanımlar yapılmıştır (Dubowitz, 2009).

Dünya genelinde Spinal Müsküler Atrofi (SMA) 1/40-1/60 taşıyıcılık oranına sahipken bu oran ülkemizde net olarak bilinmemekle birlikte 1/130-1/180 olarak tahmin edilmektedir. Türkiye’de yaklaşık 3000 SMA tanılı hasta olduğu bildirilmiştir (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2021)

SMA vakalarının yüzde 95’i kromozom 5q13’teki SMN1 genindeki homozigot delesyon sonucu ortaya çıkar (Lefebvre *et al.*, 1995). Bunun sonucunda spinal kord ön boynuz nöronlarında gelişen tahribatla birlikte iskelet kaslarına elektriksel ileti zayıflar ya da tamamen kaybolur. Sonuç olarak çizgili kas atrofisi ve güç kaybı gelişir.

Hastalığı tamamen iyileştirecek bir tedavi olmasa bile, hastalığa neden olan SMN1 geninin moleküler yapısı anlaşıldıkça çeşitli tedaviler kullanılmaya başlanmıştır (Lunn and Wang, 2008).

Kasım 2008’de Amerikan Tıbbi Genetik Derneği (ACMG) ırk veya etnik kökene bakılmaksızın konsepsyondan önce tüm çiftlere SMA taşıyıcılık taraması yapılmasını önermiştir. Burada amaç SMA’lı bir çocuğa sahip olma riski altındaki çiftleri belirlemektir. SMA taraması, tüm toplumlarda görülebildiği için ırk veya etnik kökene bakılmaksızın evlenecek ya da gebe kalmayı planlayan tüm çiftlere ya da prenatal dönemde anne adaylarına

önerilmelidir (Prior, 2008). Bu bilgilerle çiftler çocuk yapma/yapmama kararı alabilirler ve bu hastalık ile doğacak çocukları için gerekli bilgi ve becerileri edinebilirler (Gregg, 2018).

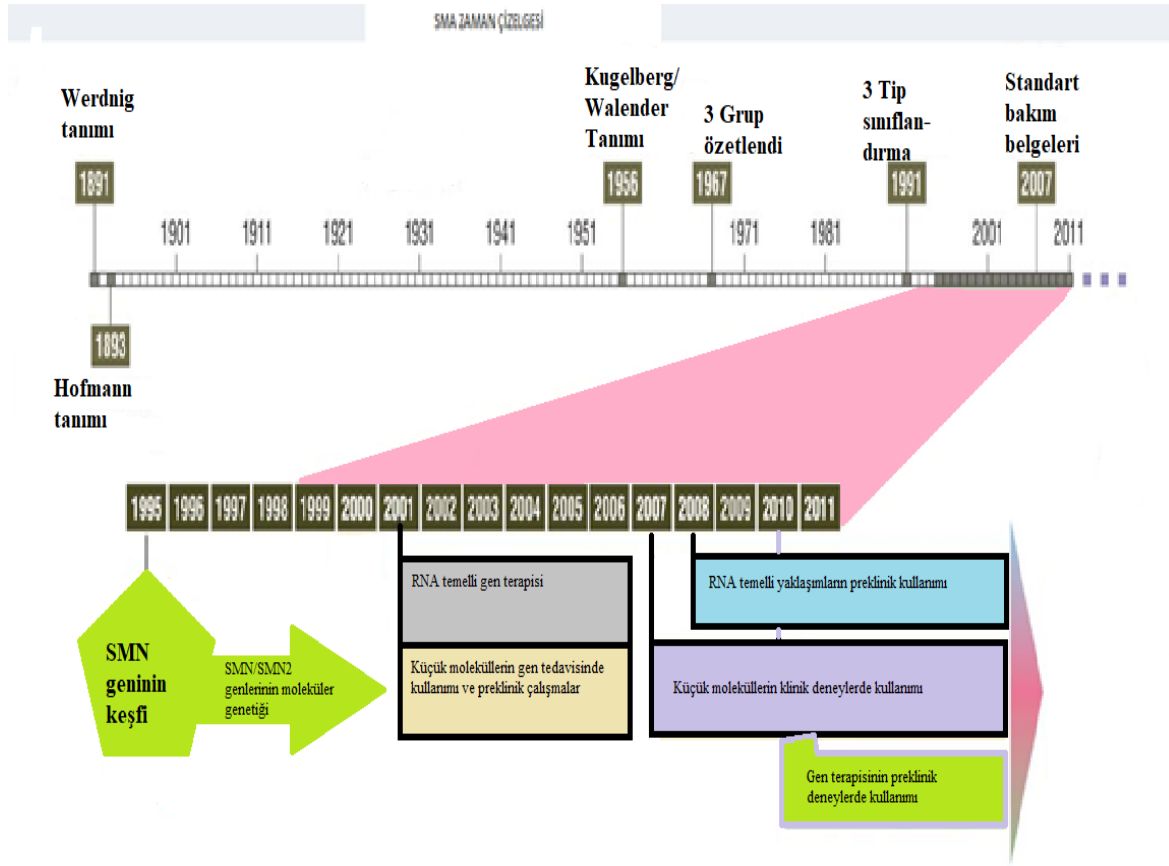
Bu çalışmada amacımız, tüm bu öneriler göz önüne alındığında aile sağlığı merkezlerinde çalışan hekimlerimizin hastalık hakkında bilgi seviyelerini tespit etmek, farkındalık ve tutum düzeylerini ölçerek toplum sağlığına katkıda bulunmaktır. Hekimler eliyle evlilik çağında bulunan veya çocuk yapmayı düşünen bireylerin hastalığa karşı bilgi, farkındalık seviyelerinin arttırılması ve davranışa doğru yansması SMA'nın önemli bir toplum sağlığı sorunu olduğuna dikkat çekecektir ve hastalığın toplumumuzda görülme sıklığını azaltmaya katkıda bulunacaktır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1.1 Spinal Müsküler Atrofinin Tanımı ve Tarihçesi

Spinal müsküler atrofi (SMA), spinal kord ön boynuz nöronlarındaki tahribat, buna bağlı çizgili kas atrofisi ve güç kaybı ile kendini belli eden nörodejeneratif bir hastalıktır. Ön boynuz motor nöronlar spinal korddan çıkan uyarıları aksiyel kaslara taşıyan yolaklardır. Vücudumuzdaki çizgili kaslar bu nöronlardan aldıkları uyarı ile kasılabilmekte olup, SMA’da bu nöronlarda gelişen dejenerasyon sebebi ile iskelet kaslarına iletim ya hiç olmamakta veya yetersiz ileti olmaktadır. Bunun sonucunda da istemli kaslarda güç kaybı ve atrofi meydana gelmektedir. Mesane, barsak ve mide gibi düz kaslara sahip organlardaki işlevler etkilenmez. Ayrıca görme ve işitme duyuları sağlam ve bilişsel yetiler normaldir (Lunn and Wang, 2008).

Guido Werdnig SMA’yı ilk defa 1891 yılında kardeş iki infantta tanımlanmıştır. Yaklaşık aynı tarihlerde Johann Hoffman 7 vaka daha tanımlamıştır. Hastalığın ağır seyreden infantil formu, yine yaklaşık tarihlerde Sylvestre ve Beevor tarafından tanımlanmıştır. Günümüzde her ne kadar ağır olan form olan SMA tip 1 Werdnig-Hoffman tipi olarak adlandırılmış olsa da onların o tarihlerde tanımladıkları vakaların orta şiddette kliniğe sahip olduğu anlaşılmıştır. Daha hafif form olan geç başlangıçlı SMA Kugelberg ve Welander’in çalışmalarıyla detaylandırılmış olsa da ilk kez 1950’de, Fez, Eliasson ve Wohlfart tarafından tanımlanmıştır (Dubowitz, 2009; Kolb and Kissel, 2011).



Şekil 1: SMA zaman çizelgesi. Kolb ve ark.(Kolb and Kissel, 2011)'dan Türkçeleştirilmiştir.

2.1.2 X'e Bağlı veya OR Kalıtılan Hastalıkların ve Evlilik Öncesi Taşıyıcılık Taramalarının Tanımı ve Tarihçesi

Taşıyıcılık taraması OR veya X'e bağlı kalıtılan hastalıklara sahip, çocuk sahibi olma riskinin belirlenmesi amacıyla çiftleri ve bireyleri evlilik öncesinde veya çocuk sahibi olmayı planladıkları aşamada test etme sürecidir. Dor Yeshorim programında yapıldığı gibi taşıyıcılık taraması lise çağında ya da görücü usulü evlilik öncesi önerilebilir (Chokoshvili, Vears and Borry, 2018; Delatycki *et al.*, 2019). Yöntem olarak ya çiftin her ikisi OR bir hastalık tarafından taranabilir ya da kadın birey X'e bağlı bir hastalık açısından taranabilir. Tarama sonucunda eğer herhangi bir risk belirlenirse anne ve baba adayları bilgilendirilir. Bu noktadan sonra çocuk sahibi olmaktan kaçınmak veya hastalıklı doğabilecek bir çocuğa sahip olmak arasındaki seçimi çiftler yapmalıdır. Eğer tarama testi gebelik zamanında yapılmış ve risk belirlenmişse ve aile hastalık

riskinden ötürü bebeği istemiyorsa terminasyon önerilebilir. Eğer anne gebeliğe devam etmek istiyorsa kesin tanı için genetik analiz önerilebilir. Sonuç olarak taşıyıcılık taramasının amacı OR veya X'e bağlı kalıtılan hastalıklara sahip olma ihtimalinin tespiti ve sonrasında aileyle birlikte bu sürecin yönetilmesidir (Delatycki *et al.*, 2020).

Bazı ülkelerde Hemoglobinopatiler ve Tay-Sachs hastalığı için taşıyıcılık tarama programları 1970'lerde başlamıştır (Delatycki *et al.*, 2020). Örneğin Talasemi taşıyıcılığı taraması ilk olarak 1975'te bazı ortaokul öğrencilerinde İtalya'da başlamıştır (Silvestroni *et al.*, 1978). Bazı ülkelerde 1980'lerin sonuna doğru ise gelişen teknoloji ile taranabilecek gen sayısındaki artış sayesinde Kistik Fibrozis'in taşıyıcılık taraması yapılmaya başlanmıştır (Delatycki *et al.*, 2020).

Türkiye'de 30.12.1993 tarihinde çıkan 3960 sayılı Kalıtsal Kan Hastalıkları ile Mücadele Kanunu ile 1994 yılında T.C. Sağlık Bakanlığına bağlı olarak Antalya, Antakya, Mersin ve Muğla'da Talasemi merkezleri kurulmuştur.

Sağlık Bakanlığı Ana Çocuk Sağlığı ve Aile Planlaması Genel Müdürlüğü ve Tedavi Hizmetleri Genel Müdürlüğü tarafından 2003 yılına kadar yapılan hizmetleri organize etmek ve yaygınlaştırmak amacıyla, hastalığın görülme sıklığı göz önüne alınarak, riskli 33 ilde (Adana, Ankara, Antalya, Aydın, Batman, Bilecik, Burdur, Bursa, Çanakkale, Denizli, Diyarbakır, Düzce, Edirne, Erzurum, Eskişehir, Gaziantep, Hatay, İçel, Isparta, İstanbul, İzmir, Kahramanmaraş, Karaman, Kayseri, Kırklareli, Kocaeli, Konya, Kütahya, Manisa, Muğla, Sakarya, Şanlıurfa, Tekirdağ) Hemoglobinopati Kontrol Programı başlatılmış olup, 2013 yılında Türkiye Halk Sağlığı Kurumu Çocuk ve Ergen Sağlığı Daire Başkanlığınca program gözden geçirilerek hastalığın görülme sıklığının fazla olduğu 8 il daha (Afyonkarahisar, Kilis, Mardin, Osmaniye, Siirt, Şırnak, Uşak, Yalova) programa eklenerek, evlenecek çiftlere aile hekimlerince evlilik raporu verilmeden önce hemoglobinopatilerle ilgili bilgilendirme yapılarak evlilik öncesi tarama yapılmıştır.

Hemoglobinopati Kontrol Programının uygulandığı 41 ilde 2003 yılından bu yana toplam 19.430 hasta, 409.654 taşıyıcı saptanmıştır. Bu hastaların %34'ü Talasemi tanısı almıştır. Talasemi taşıyıcısı ise %64'tür. Yine bu 41 il için hemoglobinopatili doğan bebek sayısı 300'den 100'ün altına inmiştir. Tüm bu çalışmaların sonucunda anormal hemoglobin hastası doğumunun önlenmesi amaçlanmaktadır. 1 Kasım 2018 tarihinden itibaren ise Hemoglobinopati Kontrol Programı, “Evlilik Öncesi Hemoglobinopati Tarama Programı” adıyla 81 ilde uygulanmaya başlanmıştır (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2018).

Hemoglobinopatiler de SMA gibi genetik kalıtıma sahip ve ülkemizde ve Dünyada evlilik öncesi tarama programlarına dahil edilmiş hastalıklardır. Hemoglobinopatiler hem alfa globin hem de beta globin genlerindeki mutasyonlarla ilişkili bozukluklardır ve genel olarak orak hücreli anemi ve Talasemi olarak sınıflandırılır. Beta globin genindeki nokta mutasyona bağlı olarak yapısal açıdan farklı bir hemoglobin oluşması (HB-S) hastalığa sebep olur. Talasemiler ise normal yapıca alfa ve beta globinin miktar olarak azlığından ya da hiç olmamasından kaynaklanır (Hoppe, 2013).

Orak hücreli anemi; merkezi sinir sistemi, kalp, akciğer, böbrek, karaciğerin akut ve kronik komplikasyonları dahil olmak üzere hemoliz ve oraklanmaya bağlı iskemi ve reperfüzyon ile steril inflamasyona sebep olurken, Talasemi ise çeşitli derecelerde hemoliz, kronik anemi ve inefektif eritropoez temelinde büyüme geriliği, kemik anomalileri, endokrinopatiler, hiperkoagülopati ile seyreden bir hastalıktır (Martin and Thompson, 2013; Sundd, Gladwin and Novelli, 2019).

2.2. Klasifikasyon ve Klinik

Her ne kadar SMA'lı hastalar SMN1 geninin dahil olduđu mutasyon ve delesyonlara sahip olsa da fenotiplendirme ile hastalık 4 klinik subtip e bölünebilir. Burada amaç hastaların maksimum fonksiyonel duruma getirilmesi için klinik kolaylık sağlamaktır (Darras et al., 2015).

2.2.1. SMA Tip 0

Prenatal dönemde azalmış fetal hareket, yeni doğan döneminde ağır güçsüzlük ve hipotoni bulguları ile karakterizedir. Hastalığın bu tipine mensup bebeklerde Atriyovenriküler Septal Defekt (ASD), eklem kontraktürleri ve arefleksi görülür. Yaşamla bağdaşması güçtür. Çoğu vakada ölüm sebebi solunum yetmezliğidir. Bu bebeklerde beklenen yaşam ömrü 6 aydan kısadır (Dubowitz, 1999).

2.2.2 SMA Tip 1

Tip 1 SMA Werdnig-Hoffman hastalığı olarak da bilinir. Bu infantlarda hipotoni, zayıf baş kontrolü ve doğumun 6. ayından önce de azalmış ya da tamamen kaybolmuş tendon refleksleri görülür. Tanısal olarak bu tipe dahil edilen bebekler desteksiz oturamazlar. Derin hipotoniye bağlı olarak sırtüstü muayenede hastada kurbağa postürü ve baş kontrolünün yokluğu kendini gösterir (Thomas and Dubowitz, 1994; Finkel *et al.*, 2014).

Bu hastalarda diyaframın interkostal kaslara nazaran korunması çan şekilli karın ve paradoksik solunum paterninin gözlenmesine sebep olur. Bu durumdaki solunum şekline abdominal solunum da denir.

Tip 1 SMA'lı bebeklerde yutma güçlüğü ve dil fasikülasyonları da sıklıkla görülürken yüz felci erken evrelerde izlenmez. Dil ve faringeal kasların güçsüzlüğü ilerleyen zamanlarda aspirasyona ve gelişim geriliğine sebep olabilir. İzleyen 2 yıl içinde bu hastalarda sıklıkla solunum yetmezliği de gelişir (Zerres and Rudnik-Schöneborn, 1995). Derin güçsüzlüğe

rağmen kognitif olarak normal olan bu bebekler tanı anında sıklıkla uyanık ve dikkatlidirler (Kolb and Kissel, 2015).

Hastalar genellikle 2 yaşından önce solunum yetmezliğine bağlı olarak yaşamlarını yitirirler (Munsat and Davies, 1992).

2.2.3 SMA Tip2

Tip 2 SMA'lı çocuklar normal nöromotor gelişim basamaklarını geçemedikleri için 18 aydan önce tanı alırlar. Birçok vakada nöromotor gelişim basamakları duraksamış veya geri kalmıştır. Bu çocuklar desteksiz oturabilirler bazı vakalar destekle ayakta durabilirler, ancak desteksiz yürüyemezler.

Skolyoz ve kontraktürlere bağlı olarak hastalığın erken evrelerinde tekerlekli sandalyeye bağımlı olurlar.

Zerres ve ark yaptığı 240 SMA tip 2'li hastada yaptığı bir çalışmada 25 yaşa kadar hayatta kalma olasılığı yüzde 68,5 bulunmuş iken 20 yaş için bu oran yüzde 75,1 5 yaş için ise yüzde 98,5 bulunmuştur (Zerres and Rudnik-Schöneborn, 1995).

2.2.4 SMA Tip 3

Tip 3 SMA; Kugelberg ve Walenderin kas biyopsisi ve elektromiyografi ile 1945-1956 yılları arasında 12 Jüvenil tipte Herediter Musküler Atrofili hasta üzerinde yaptığı çalışma ile birlikte kendi isimleriyle anılmaya başlanmıştır (Kugelberg and Welander, 1956).

Bu tip hastalığa mensup çocuklarda belirtiler 18. aydan sonra ortaya çıkar. Kas güçsüzlüğü ve atrofi öncelikle alt ekstremitelerde başlar. Çocuklarda önce zıplamada, merdiven çıkmada veya koşmada zorluklar gözlenir. Ayrıca pes kavus deformitesi ve ellerde titreme görülebilir. İlerleyen zamanlarda pelvik kasların tutulumuna bağlı olarak yalpalama gözlenebilir, yürüme mesafesi azalabilir, düşme sayıları artabilir ve puberte sürecinde hızlı

büyüme ve göze çaracak derecede kilo alımı izlenebilir. Hızlı büyümeye bağlı olarak skolyoz görülebilir ve bu durum ambulasyonu etkileyebilir.

SMA Tip 1 ve SMA Tip 2 ye karşılık bu tipte dil fasikülasyonları hastalık ciddi derecede ilerlemedikçe gözlenmez. Ayrıca ilk iki tipte olduğu gibi bilinç etkilenmemiştir (Salort-Campana and Quijano-Roy, 2020).

2.2.5 SMA Tip 4

Başlangıcı 18 yaşından sonra ortaya çıkan bu tip çok hafif seyirlidir. Bu tipe mensup bireyler yürüyebilirler, solunumsal ve nutrisyonel problemler göstermezler (D'Amico et al., 2011).

Beklenen yaşam süreleri normal sınırlardadır. (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2021)

	Tip 0 (<%1)	Tip 1 (%50- 60) (Oturamayanlar)
Diğer isimler	Çok ağır	Konjenital SMA, Werdnig Hoffmann hastalığı
Başlama yaşı	Prenatal taramalarla ortaya çıkan yenidoğan dönemi	Prenatal
Yaşam beklentisi	İlk 1 ay	<6 ay
Max. Motor kapasite	Hiç oturamaz	Motor gelişim kazanamaz, desteksiz asla oturamaz
SMN2 kopya sayısı	1 kopya	%80' inde 1-2 kopya
Diğer bulgular	İntrauterin hareketlerde azalma, solunum stresi, otonomik disfonksiyon, kraniyal sinir tutulumu	Doğumda ciddi kuvvetsizlik, kurbağa postürü, hipotoni, dilde fasikülasyonlar, hiporefleksi, arefleksi, emme ve yutma zorlukları, solunum yetmezliği

	Tip 2 (%30) (Oturabilenler)	Tip 3 (%10) (Yürüyebilenler)	Tip 4 (%1) (Erişkin tip)
Diğer isimler	Ara SMA	Kugelberg-Walender hastalığı	Erişkin SMA
Başlama yaşı	6-18 ay	>18 ay	>18 yaş
Yaşam beklentisi	>2 yaş	Neredeyse normal	Normal
Max. Motor kapasite	Bağımsız oturabilir, ayakta duramaz ve yürüyemez	Ayakta durur ve yürüyebilir	Normal
SMN2 kopya sayısı	%80' inde 3 kopya	%96' sında 3-4 kopya	4 ve daha fazla
Diğer bulgular	Hipotoni, proksimal kuvvetsizlik, postürel el tremoru, hiporefleksi, skolyoz, ortalama bilişsel yetiler	Merdiven çıkmakta zorlanma, pes cavus deformitesi, ellerde tremor, ilerleyen yaşlarda skolyoz	

Tablo 1: SMA tipleri ve genel özellikleri. Darras ve ark. (Darras et al., 2015) ile T.C. sağlık bakanlığı SMA taşıyıcı tarama rehberi (T.C. sağlık bakanlığı, 2021)'nden derlenmiştir.

2.3 Yeni Sınıflama

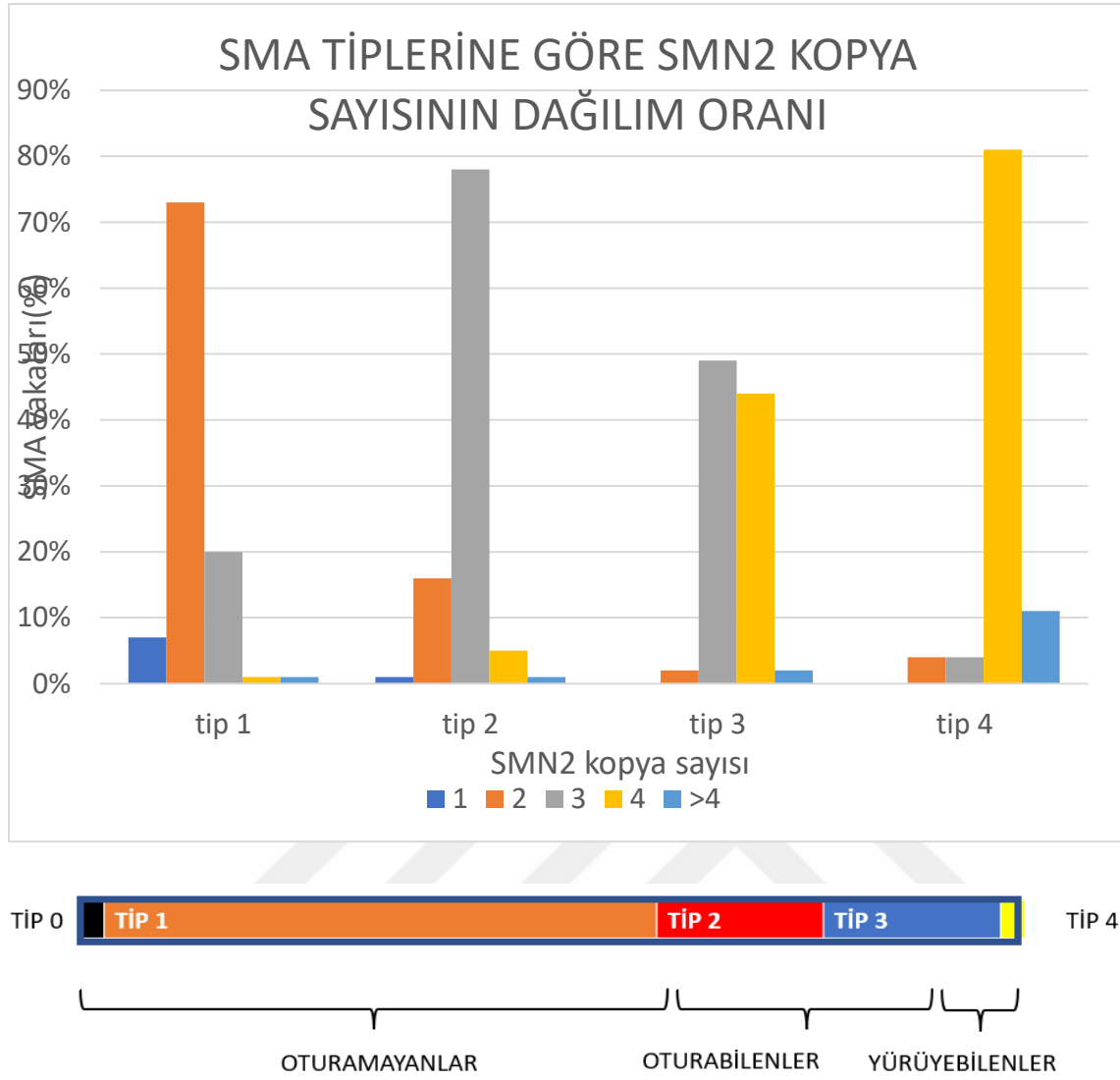
SMA çeşitli motor bozukluk fenotipleri ve buna bağlı komorbiditeler ile kendini gösterir. Yapılan bir çalışmada, hastaların fonksiyonel durumları göze alınarak yaşam kalitelerini daha iyi hale getirmek ve hastalığın şiddetini azaltmak için; oturamayanlar, oturabilenler ve yürüyebilenler olarak yeni bir sınıflandırma önerilmiştir (Finkel *et al.*, 2018).

Tedavi için yeni ve orijinal sınıflandırmalara göre SMA'nın klinik formları SMN2 kopya sayılarıyla koreledir (Wirth *et al.*, 2020).

2.3.1 Oturamayanlar

Oturamayanların büyük çoğunluğunu SMA Tip 1 oluşturur. Bunula birlikte Tip 2'ye mensup hastalar oturabilirken 6 ay sonra 'non-sitters' grubuna evrilebilir. Bulbar ve inerkostal kaslar bu grupta genellikle etkilenmiştir. Bu etkinin sonucunda beslenme ve yutma gücüğü ile birlikte solunum problemleri kendini gösterir. Solunum problemleri ile 'bell-shaped' toraks deformitesi görülebilir. Diyafram bu grupta göreceli olarak korunduğı için paradoksal solunum paterni izlenecektir. Fasiyal kaslar etkilenmese de dil kasları etkilenecektir ve dilde fasikülasyonlar izlenecektir.

Muayenede; vertikal süspansiyon testinde kalça fleksiyonu yapılamayacaktır. Bu bebeklerde traksiyonda baş kontrolü yoktur ve supin pozisyonunda kurbağa postürü izlenir (Wirth *et al.*, 2020).



Şekil 2: Yeni ve klasik sınıflamaya göre SMA'nın klinik formları ve SMN2 kopya sayısı ile korelasyonu. Wirth ve ark.(wirth et al., 2020)'ndan alınmıştır.

2.3.2 Oturabilenler

Bu gruptaki bireyler orijinal sınıflamada Tip 2'de bulunan ve ambulator olmayan Tip 3 bireyleri içerir. Bu bireyler yardım almadan oturabilirler, buna karşın yardımsız yürüyemezler veya yürüme yetileri sonradan kaybolur. Yaşamlarının ilk ayında kas güçsüzlüğü ve hipotoni kendini gösterir. Proksimal kas zayıflığı ekstremitelere göre daha derindir. İlerleyen zamanlarda eklem kontraktürleri ve mandibula ankilozu gelişir. Aksiyal kasların yetersizliğine bağlı olarak bu çocuklarda skolyoz sıklıkla gelişir. Skolyoza ek olarak interkostal kaslarda gelişen güçsüzlüğe bağlı restriktif akciğer hastalığı ve solunum yetmezliği ortaya çıkabilir

(Wirth et al., 2020). Bu durumlar genellikle 5-15 yaş arasında (puberte dönemi) boy uzamasına bağlı olarak ilerler (Mercuri et al., 2016).

Bir çalışmada ‘oturabilenler’ in 25 yaşında kadar hayatta kalma olasılığı yüzde 68,5 bulunmuşken ilk 5 yılda hayatta kalma olasılığı yüzde 98,5 bulunmuştur (Zerres et al., 1997).

‘Oturabilenler’ ‘oturamayanlar’a göre daha uzun sağ kalıma sahiptir (Zerres and Rudnik-Schöneborn, 1995).

2.3.3 Yürüyebilenler

Bu gruba dahil bireyler nörolojik gelişim basamaklarında yürüme yetisine ulaşmış ve onu devam ettirebilen orijinal sınıflamaya göre Tip 3 veya Tip 4 olan bireylerdir. Bu grupta bulunan bireyler genellikle stabil seyreder (Wirth et al., 2020).

2.4 Moleküler Genetik

Tipine bakılmaksızın SMA vakalarının yüzde 95’i kromozom 5q13’teki SMN1 genindeki homozigot delesyon sonucu ortaya çıkar (Lefebvre et al., 1995).

İnsanlarda her allelde SMN geninin 2 farklı formu vardır. Birincisi telomerik form olan SMN1 geni diğeri ise sentromerik form olan SMN2 genidir. SMN1 geninin transkripsyonu ile SMN proteinini tam ve fonksiyonel olarak sentezlenmiş olur. SMN1 ve SMN2 geni birbirinin aynıdır (Kolb and Kissel, 2015). Ancak SMN2 geninde SMN1’e göre bazı ekzon ve intron bölgelerinde farklılıklar bulunur. Bunlardan en önemlisi ‘silent’ değişim sonucu ortaya çıkan yeni ekzonik splice supresör dizisidir (Mittal, 2012).

SMN2’deki bu farklılıklardan ötürü sentezlenen protein SMNDELTA7 proteini olarak adlandırılır ve yüzde 85 oranda non-fonksiyone ve kısa ömürlüdür. Geriye kalan yüzde 15’lik kısım fonksiyonlarını yerine getirebilir ve SMN2 geninden sentezlenen proteinlerin bu oranının

artması hastalığın prognozunda olumlu etki gösterir. Ancak hastalığı tamamen engellemeye yetmez (Lefebvre et al., 1995; Bürglen et al., 1996).

2.5 Moleküler Patoloji

SMN bir multiprotein kompleksinin parçası olarak işlev gördüğü sitoplazma ve çekirdekte bulunur. Bu kompleks sitoplazma ve çekirdekte pre-mRNA eklenmesi ve spleozamoal küçük nükleer ve ribonükeer protein biyogenezinde kritik rol oynar (Kolb and Kissel, 2015).

SMN proteininin aksonların motor nöronlarında da tespit edilmesi belki de motor nöronlarda benzersiz ve farklı bir görevi olduğu anlamına gelebilir (Burghes and Beattie, 2009). Bu bağlamda SMN geninin SMA'daki fonksiyonları araştırmalar için aktif bir alandır (Kolb and Kissel, 2015).

2.6 Taşıyıcılık Taraması ve Genetik Danışmanlık

Diğer ülkelere nazaran taşıyıcılığın ülkemizde daha yüksek olması sebebiyle, ailede hasta bebek öyküsü olsun ya da olmasın tüm çiftlere evlilik öncesinde veya çocuk yapmadan önce tarama önerilmelidir. Yapılan testlerde taşıyıcılık belirlendiğinde sağlıklı çocuk için genetik danışma birinci basamak hekimleri tarafından önerilmelidir. Tanı için ise prenatal veya pre-implantasyon tanı testi önerilebilir (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2021).

SMA taşıyıcılık taramasında Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA), Kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu (qPCR), Denaturing High-Performance Liquid Chromatography (DHPLC) gibi geleneksel yöntemler ile birlikte Next Generation Sequencing (NGS) temelli yeni yöntemler de kullanılır. Ülkemizde Aralık 2021'de Sağlık Bakanlığı tarafından tarama programına alınan SMA için ise tarama yöntemi olarak Kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu (qPCR) kullanılır (Su *et al.*, 2011; Archibald *et al.*, 2018; Aharoni *et al.*, 2020; T.C. Sağlık Bakanlığı, 2021; Zhao *et al.*, 2021).

Daha önce de değinildiği gibi SMA'nın otozomal resesif kalıtılan bir hastalık olması sebebiyle birçok aile SMA'lı bebeğe sahip olmadan taşıyıcı olduklarının farkında değillerdir (Muralidharan *et al.*, 2011).

Örneğin İsrail'de 2013 yılında başlatılan ulusal sağlık programıyla SMA taşıyıcılık taramasına başlanmıştır. Programa SMA ile birlikte Kistik Fibrozis, Frajil X Sendromu, Tay-Sachs Sendromu, Duchenne Müsküler Distrofi gibi diğer genetik hastalıklar da dahil edilmiştir. SMA özelinde tarama için, tek ekzon delesyonları veya duplikasyonlarını tespit edebilen Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) yöntemi kullanılmıştır. Bazı laboratuvarlarda ise kantitatif polimeraz zincir reaksiyonu (qPCR) kullanılmıştır (Aharoni *et al.*, 2020).

Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) metodu ile taşıyıcıların %95-98'i tespit edebilirken yaklaşık %3-4'lük kısımda tek bir kromozomda iki tane SMN1 (2+0 genotipi) olması sebebiyle yanlış negatiflik oluşabilir (Prior, Leach and Finanger, 2020).

Aharoni S. ve Ark. Yaptığı, SMA'lı bebeklerin doğum oranını azaltmada taşıyıcı taramasının etkisini değerlendirmek adına 2013-2017 yılları arasında 309,352 bireyde yaptıkları çalışmada taşıyıcı bireylerin sayısı 5741 bulunmuştur. Taşıyıcılık oranı (1:54). Yılda ortalama 180,000 canlı doğumun olduğu İsrail'de tahmini SMA teşhis oranı yılda 15 vaka olarak bulunmuştur.

Ayrıca programın ilk yılında Yahudiler için SMA taşıyıcılık oranı 1:56, Arap kökenliler için 1:72 ve tüm toplum için 1:57 olarak bulunmuştur.

Önce anne/anne adayı teste tabi tutulmuş, eğer anne/anne adayı taşıyıcı ise baba/baba adayı da taşıyıcılık açısından taranmıştır. Potansiyel ebeveynlere mümkün olan en geniş seçenek yelpazesini sunmak adına taşıyıcılık testinin konsepsyondan önce yapılması en ideal olanıdır ancak pratikte tarama için gelen başvuruların %50'si gebelik sürecinde olmuş. Bu

adımında tarama için kullanılarak testler koryon villüs örnekleme ve amniyosentez gibi girişimsel testlerdir.

Genetik tarama testlerinin temel amacı çiftlerin en doğru bilgiyi almalarını ve bilinçli seçimler yapmalarını sağlamaktır. Bazı kültürel gruplar için terminasyon gibi çözümlerin kabul görmemesi sebebiyle evlilik öncesi tarama bireylerin programa uyumluluğunu belirlemek için de kullanılabilir (Aharoni *et al.*, 2020).

Tayvan'da ise 2005-2009 yılları arasında, 107,611 gebe kadının dahil edildiği, prospektif toplum temelli Kohort yönteminin kullanıldığı, amacının çiftlere bilgi ve genetik danışmanlık sağlamak olan Su Yn. Ve Ark. yaptığı Denaturing High-Performance Liquid Chromatography (DHPLC) yönteminin kullanıldığı çalışmada tarama sırasında 3 basamak kullanılmıştır. Bu basamaklardan ilki gebe kadınların SMA heterozigotluğunu tespit etmektir. Anne adayının SMA heterozigotluğu (taşıyıcı durumu) tespit edilirse baba adayını da teste dahil edilerek ikinci basamağa geçilmiştir. Üçüncü basamakta ise baba adayını da taşıyıcı tespit edilmişse prenatal tanı testi yapılmıştır. Çalışma süresi boyunca 107,611 gebe kadın arasında SMN1 geninin bir kopyasına sahip toplam 2262 SMA taşıyıcısı tespit edilmiş (taşıyıcılık oranı 1:48). Bu çalışmada DHPLC'nin negatif prediktif değerinin yüzde 99,87 olduğu belirtilmiştir (Su *et al.*, 2011).

Ülkemizde ise negatif prediktif değeri yüzde 95 olan PCR yöntemi kullanılmaktadır (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2021).

Su yn. Ve Ark. yaptığı çalışmada genetik danışmanlık kısmı da 3 adımda incelenmiştir. İlk kısım test öncesi danışmanlıktır ve bu kısım ebeveyn/ebeveyn adaylarına SMA taşıyıcı sıklığı, otozomal resesif kalıtım ve klinik hakkında temel bilgilerin verildiği kısımdır. İkinci kısım ise sonuca hazırlık olarak adlandırılmıştır ve bu noktada eğer iki ebeveyn/ebeveyn adayını da taşıyıcı olarak bulunmuşsa genetik danışmanlıkla birlikte CVS, amniyosentez gibi girişimsel

prenatal tanı testleri seçenekleri hakkında bilgi verilmesi gereken kısımdır. Üçüncü ve son kısım ise test sonrası danışmanlık olarak adlandırılmıştır. Bu halde eğer baba/baba adayının testi SMA taşıyıcılığı açısından negatif gelmişse aileye yanlış pozitiflik hakkında bilgi verilmiş. Eğer prenatal tarama testi SMA taşıyıcılığı açısından pozitif bulunmuşsa aile bir genetik danışma merkezine yönlendirilerek daha fazla genetik danışmanlık alması sağlanmış (Su *et al.*, 2011).

Prior Tw. Ve Ark. 2007-2009 yılları arasında Ohio Üniversitesi ve Riverside Methodist Hastanesinde gebelik planlayan veya gebe olan, taşıyıcılık taraması yaptırmak veya hastalığı hakkında genetik danışmanlık almak isteyen, soy geçmişinde SMA taşıyıcılığı veya hastalığın kendini bulunduranların dahil edilmediği bir çalışma planlanmış. İlk görüşmede tüm hastalara tarama testi seçeneği sunulmuş ve SMA hakkında broşürler verilmiş. Sonrasında hastaların yaklaşık yüzde 60 taşıyıcılık taraması testini kabul etmiş. Toplam 500 hastaya taşıyıcılık taraması yaptırmış ve 16 kadında SMA taşıyıcılığı tespit edilmiş (yaklaşık 1:31). Claire Altman Heine Vakfının sağladığı eğitim materyalleri hastalara verilmiş. Sonrasında yapılan anket çalışmasında hastaların yüzde 76,4'ü danışma seansından önce SMA hakkında hiçbir şey bilmediklerini ifade etmişler. Yüzde 70,2 si seanstan sonra artık hastalık hakkında eskisinden daha az endişeli olduklarını belirtmişler ve yüzde 98,7 si bu programa dahil olup test yaptırdıkları için mutlu olduklarını ifade etmişler.

Sonuç olarak bu çalışmada hedeflenen, 1969 yılından beri Askenazi Yahudilerinde Tay-Sachs hastalığı için yapılan taşıyıcılık taramasında olduğu gibi hastalığın insidansında dramatik düşüş elde etmektir (Prior *et al.*, 2010).

Verma I. ve Ark.'nın 2020 de Kuzey Hindistan'da, aile öyküsünde SMA veya nöromüsküler kas hastalığı bulunmayan 400 gebe kadından alınan kan örneklerinin MLPA yöntemiyle yapılan analizi ile elde edilen sonuçlarla yaptığı bir çalışmada taşıyıcılık oranı 1:44 bulunmuş. Bu sonuçlarla Hindistan'da SMA'nın 7744 doğumda bir görüldüğü ifade edilmiş.

Bunun da Hindistan'da her yıl 3112 çocuk SMA hastalığına sahip olarak doğduğunu gösterdiğini söylemişler.

Hindistan'da 1997 yılından 2020 yılında kadar olan süreçte yapılan çeşitli moleküler tanı testleri arasında SMA 3. sırayı almıştır.

SMA için manzara gen terapisi gibi bazı tedavilerin kullanılmaya başlamasından sonra özellikle Birleşik Devletler' de ve Avrupa'da önemli ölçüde değişmiştir. Ancak gelişmekte olan ülkelerde yüksek maliyetleri ile birçok hasta için kullanılması neredeyse imkânsız hale gelmiştir. Bununla beraber geleneksel genetik yaklaşımlar (taşıyıcılık taraması, prenatal tanı testleri gibi) SMA'nın sosyoekonomik yükünü azaltacaktır. SMA'nın toplumdaki taşıyıcılık oranını bilmek ciddi maliyeti olan bu hastalığın önlenmesi ve yönetimini kolaylaştıracaktır.

Bu çalışmanın sonucunda yaklaşık 50 Amerikan doları ile gebe kadınlarda taşıyıcılık taraması ve prenatal tanı yöntemleri kullanılarak SMA'nın sosyoekonomik yükünün önüne geçilebileceği yorumunu yapmışlar. Ancak böyle bir stratejinin verimli olabilmesi için daha büyük topluluklarda farkındalık programı yürütüldükten sonra yapılması gerekmekte olduğunu düşünüyorlar (Rouzier, Chaussenot and Paquis-Flucklinger, 2020; Verma *et al.*, 2020).

Fransa'da SMA için tahmini taşıyıcılık oranı 1/40'tır. Genel popülasyonda hasta çocuğa sahip olma oranı 1/160'tır.

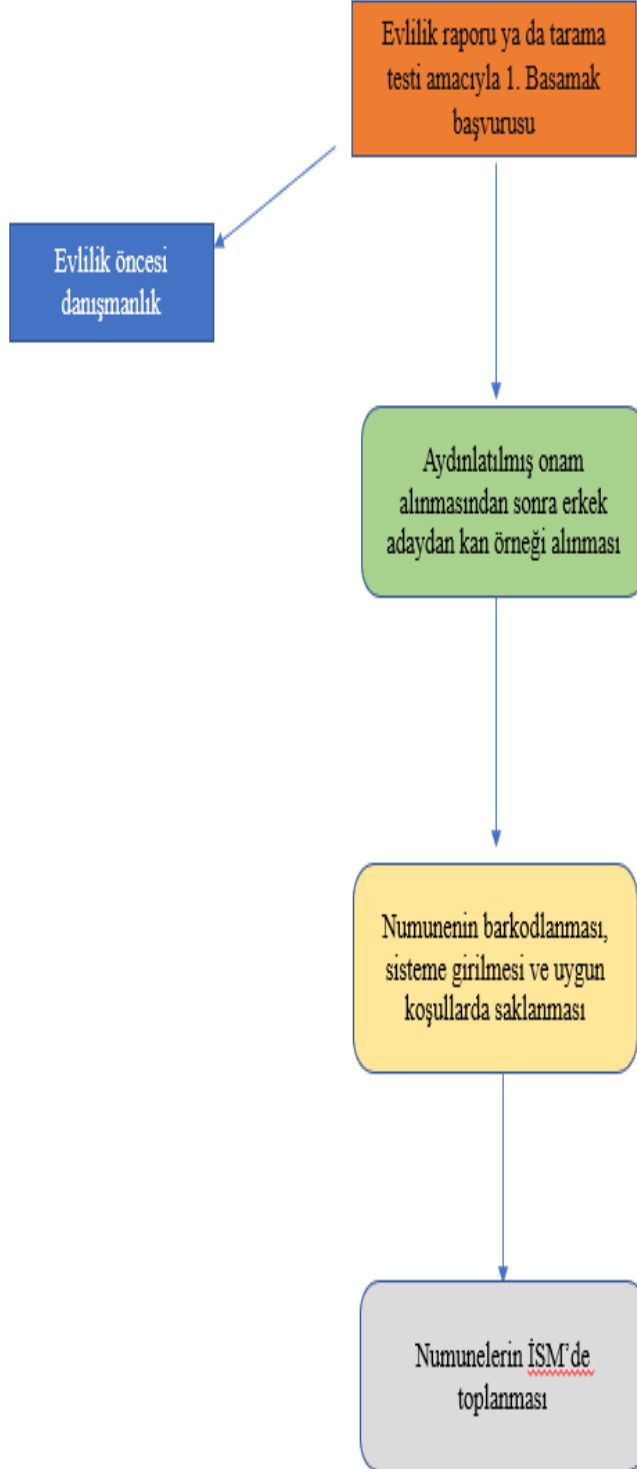
SMN1 genindeki duplikasyon, de novo SMN1 delesyonu ve SMN1 geninde gizli kalmış intragenik patojenik varyantlar nedeniyle genetik danışmanlık oldukça karmaşık kabul edilir. Ayrıca aile üyelerine genetik danışmanlık vermeden önce ebeveyn/ebeveyn adaylarının taşıyıcılık durumları belirlenmiş olmalıdır. SMN geninin muazzam karmaşıklığı sebebiyle genetik danışmanlık her zaman çok dikkatli bir şekilde verilmelidir.

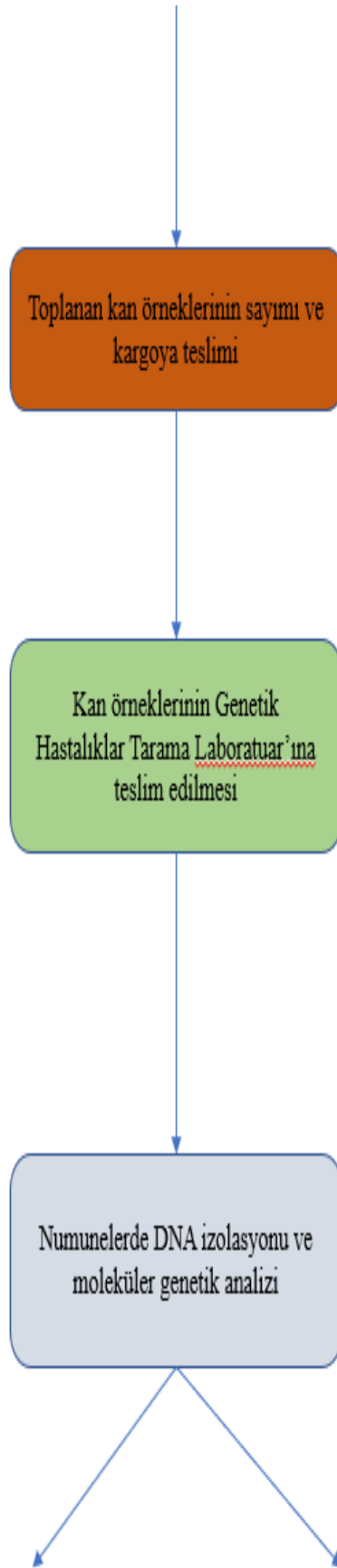
Bu bilgilerle beraber taşıyıcılık taramasının belirli bir popülasyona mı yoksa genel popülasyona mı yapılması gerektiği tartışmalıdır. Ancak tarama hangi popülasyona yapılırsa

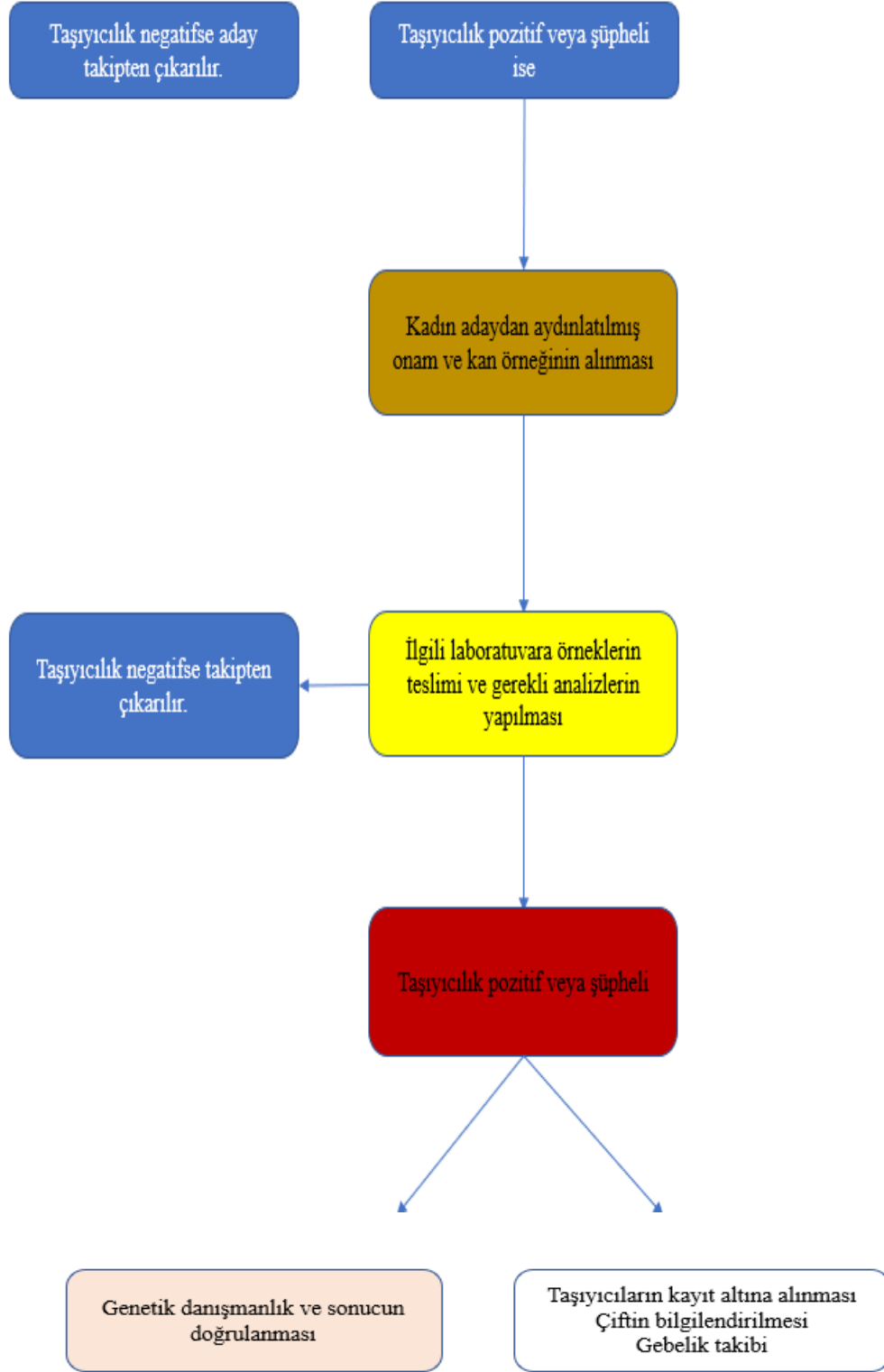
yapılsın uygun ve güvenilir bir genetik danışmanlık sağlanmalıdır (Rouzier, Chaussenot and Paquis-Flucklinger, 2020).

Kasım 2008’de Amerikan Tıbbi Genetik Derneği (ACMG) ırk veya etnik kökene bakılmaksızın tüm çiftlere SMA taşıyıcılık testi öneren bir bildiri yayınladı. Bunun için en ideal zamanı ise konsepsyondan önce veya erken gebelik haftaları olduğunu bildirdi. Popülasyon temelli SMA taşıyıcılık taramasının amacı SMA’lı bir çocuğa sahip olma riski altındaki çiftleri belirlemektir. Prekonsepsyonel taşıyıcılık taraması taşıyıcı çiftlerin en kapsamlı üreme seçeneklerini düşünmesine olanak tanır. Tarama testinden önce aileye SMA hakkında en geniş aydınlatma yapılmalıdır. Çünkü SMA vakalarının yüzde 95’i tek gen delesyonu sonucunda oluşur. Bununla birlikte moleküler testler de Novo gelişen mutasyonları ve nokta mutasyonları gözden kaçırabilir ve bu da yalancı negatifliğe yol açabilir. Bütün bunlar bilinmeli ve aileye bu şekilde genetik danışmanlık verilmelidir (Prior, 2008).

Kasım 2008’de Amerikan Tıbbi Genetik Derneği (ACMG)’nin SMA taşıyıcılık taramasını tüm gebelere ya da gebe kalmayı düşünenlere önermesinden sonra Mayıs 2009 da Amerikan Obstetrik ve Jinekoloji Derneği (ACOG) ise taşıyıcılık taramasını sadece isteyenlere veya aile öyküsünde SMA bulunanlara yapılmasını öneren bir bildiri yayınladı. ACOG pilot çalışmaların yetersiz olması, hastalığın sıklığının düşük olması maliyet etkinliğine ilişkin veri eksikliği, genetik danışmanlığa yetersiz erişim ve testin fiyatının yüksekliğe sebebiyle ACMG ile fikir ayrılığına sahipti (Gitlin et al., 2010).







Şekil 3: Evlilik öncesi SMA taşıyıcı taraması akış şeması. T.C. Sağlık bakanlığı SMA taşıyıcı tarama rehberi(T.C. Sağlık bakanlığı, 2021)’nden derlenmiştir.

2.7 Tedavi Seçenekleri

1990'lı yıllara değin hastalığın ikincil komplikasyonlarına yönelik palyatif destekleyici tedavi yöntemleri denenmiştir (Sel et al., 2012).

2.7.1 Konservatif Tedavi

2.7.1.1 Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon

SMA'lı hastalarda fiziksel durumu etkileyen önemli sebepler vardır. Bunlardan bazıları motor gelişim basamaklarının geri kalmasıyla beraber ortaya çıkan kas güçsüzlüğünün kemik ve tendonlar üzerinde gelişim bozukluklarına yol açması, hipotoni ile hastalığın erken döneminde eklem hareket bozukluklarının oluşması ve omurgada skolyoza sebep olmasıdır (Prior, Leach and Finanger, 2020).

Solunum sisteminin fonksiyonu kaybolmasının altında ilerleyici kas güçsüzlüğü yatar. Üst solunum yolu düz kas tonusunun kaybolmasıyla beraber öksürük refleksinin zayıflaması, buna bağlı sekresyon atılımının azalması ve interkostal kas desteğinin azalması ile solunum fonksiyonları fizyolojik kapasitenin altında kalır (Robinson et al., 1995).

Özofajial reflü ve beslenme bozuklukları, kas fasikülasyonları görülebilir. Bu problemlerle birlikte osteopeni ve kırık riski gibi semptomlar ortaya çıkabilir. Tüm bu semptomların progresif olduğu göz önüne alındığında yaşam kalitesinin olumsuz olarak etkilenmesi kaçınılmaz bir hal alabilir (Zerres and Rudnik-Schöneborn, 1995; Finkel *et al.*, 2018; Prior, Leach and Finanger, 2020).

SMA'lı hastalarda fiziksel rehabilitasyonun amacı eklem şekil ve hareket bozukluklarının önüne geçmek, kası korumak, solunumsal problemlerle mücadele etmektir. Başarı oranı “hastaya özgü program” uygulanması ile artacaktır. Hastayla yapılan ilk vizitte, hastanın mevcut durumu değerlendirilmelidir ve 3-6 ayda bir tekrarlanmalıdır (Wang *et al.*, 2007; Mercuri *et al.*, 2018). Düzenli izlem zamanla olası değişikliklerin göze çarpmasına,

gerekirse müdahale gerektiren noktaların belirlenmesine ve tedaviye daha etkili yanıt alınmasına olanak sağlayacaktır (Mercuri *et al.*, 2018).

Fizik tedavi ve Rehabilitasyon çalışmalarının süreci tersine çevirmeyeceği unutulmamalıdır. Ancak hedefe yönelik kuvvetlendirme, germe, ayakta durma egzersizleri ve adaptif ekipman kullanımı ile omurga deformitesi, kontraktür gelişimi, ağrı, kırıklar ve osteopeni gibi sekonder gelişen durumlar geciktirilebilir veya önlenir (Trenkle *et al.*, 2021).

Beş yaşından önce başlanacak erken rehabilitasyon uygulamaları motor fonksiyonların kullanımını daha yüksek seviyelere çıkarabilir. Bu uygulamaların bilhassa hastalık şiddeti daha az ve başlangıç yaşı daha geç olan; yürüme yetisi daha yüksek gözlenen çocuklarda daha verimli olduğu söylenebilir. Bununla birlikte başlangıç yaşı daha erken ve hastalık şiddeti daha yüksek olan çocuklar için fiziksel tedavi ve rehabilitasyonun bu çocuklarda komplikasyonların azaltılmasında ciddi etkileri olduğu düşünülmektedir (Kaufmann *et al.*, 2011; Dunaway *et al.*, 2016).

2.7.1.2 Solunum Sistemi

Öksürük refleksinin zayıf olması (Bu durum bronş ve bronşiolde sekresyonun dışarıya atılmasına engel olacaktır.) İnterkostal kasların tutulumuyla beraber zayıflayan göğüs duvarı ile birlikte fonksiyonel akciğer hacminin azalması, buna ilaveten uyku sırasında gelişen hipoventilasyon ve mikroorganizmalar için bir besiyeri haline gelen akciğerlerde gelişen enfeksiyonlarla birlikte halihazırda mevcut olan kas zayıflığının şiddetlenmesi SMA hastalarında izlenen başlıca solunum sistemi problemleridir.

Salgılarının uzun süreli aspirasyonu ve dışarıya atılamaması, kronik ventilasyon-perfüzyon dengesizliğine sebep olarak hastalarda atelettazi ve pnömoniye neden olabilir. Gövde ve torasik kas gücünün zayıflamasına bağlı olarak, hastalarda skolyoz ve kostaların distorsiyonu solunum sorunlarına katkı sağlar. Kas liflerinin fonksiyonsuzluğu tendonların ve

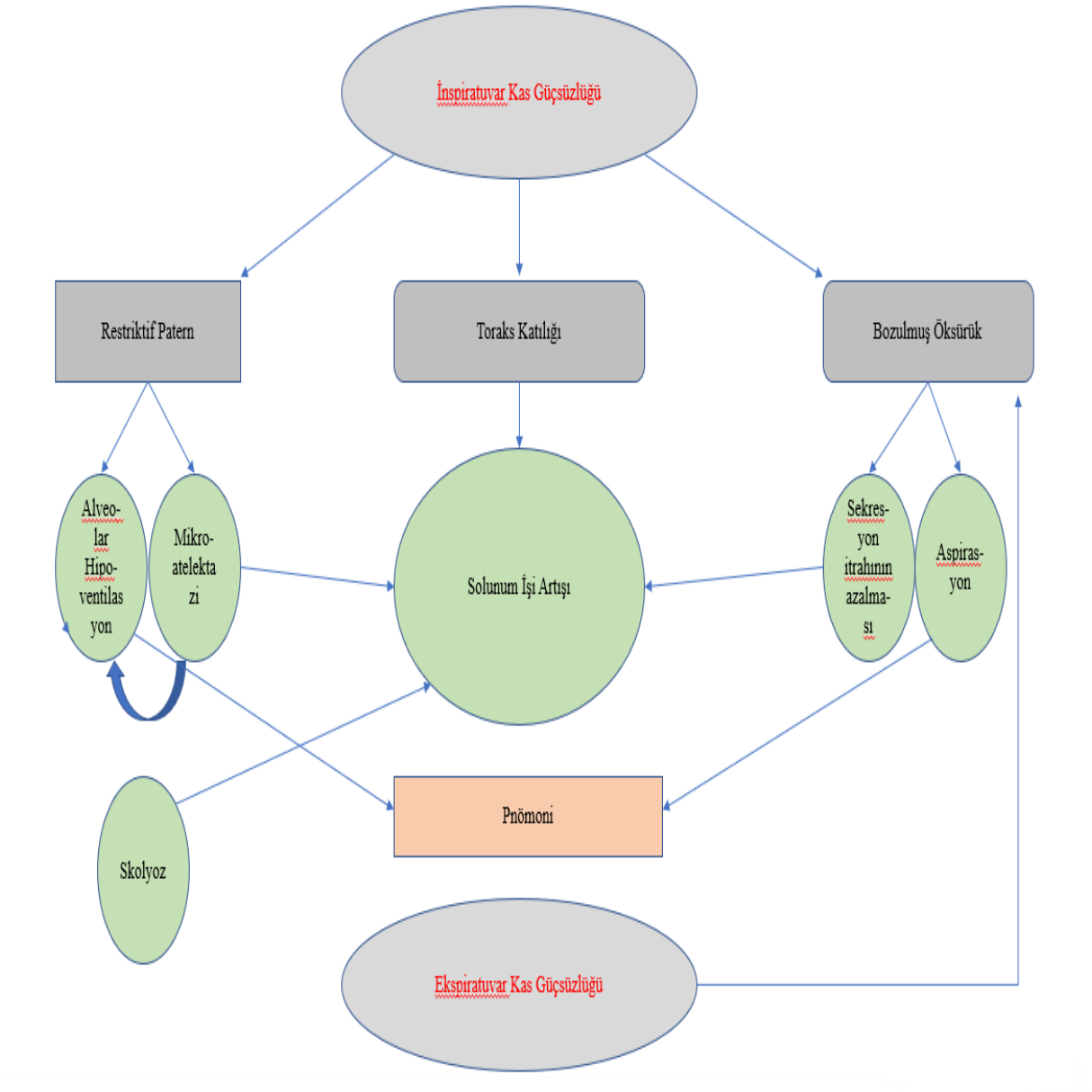
eklemlerin etkilenmesiyle bu noktalarda fibrozise yol açar. SMA'lı çocuklarda izlenen diyafragmatik solunum paradoksal ve yüzeyeldir. Bu da solunum işini ve solunuma harcanan enerjiyi, inspiratuvar süreyi ve ölü boşluk ventilasyonunu artırır (Schroth, 2009; Finkel *et al.*, 2018).

Değerlendirme frekansı, hastanın klinik durumuna ve hastalığın ilerleme hızına bağlıdır. Her 3 ila 6 ayda bir değerlendirme önerilirken yürüme fonksiyonu iyi düzeyde olanlarda daha seyrek, klinik olarak stabil olmayanlarda daha sık değerlendirme önerilir. Tedavi izleminde;

- Fizik muayene,
- Mümkünse akciğer hacmini ve solunum kas gücünü ölçmek için Maksimum İnspiratuvar Basınç (MİP),
- Maksimum Ekspiratuvar Basınç (MEP),
- Öksürük Tepe Akımı (ÖTA) gibi solunum fonksiyon testleri yapılır (Finkel *et al.*, 2018).

Hastalığın erken döneminde hasta yürüyebildiği sürece solunum kaslarının etkilenmesi klinik etkinin sınırlı olmasına sebep olacaktır. Yine de olası bir noktürnal hiperkapniyi saptamak için yapılacak muayene uyku kalitesini arttırmak için önemlidir. Ayrıca her muayenede mevcutsa enfeksiyonu tespit etmek oldukça önemlidir (Iftikhar *et al.*, 2021).

Hastalık yönetimi için aileleri, çocuğun ilk durumunu gözlemlemek, rutin öksürük ve sekresyon yönetimi tekniklerini öğretmek ve uygulatabilmek, hipoventilasyonun saptanabilmesi açısından bilgilendirmek önemlidir. Ayrıca rutin bağışıklamada pnömokok ve influenza aşısı ile respiratuvar sinsityal virüs profilaksisi (palivizumab) önerilir (Finkel *et al.*, 2018).



Şekil 4: SMA’da solunum sisteminin etkilenmesi. Perrin ve ark. (Perrin et al., 2004)’dan uyarlanmıştır.

2.7.2 Farmakolojik Yaklaşımlar

SMN2 geninde gen ekspresyonunun artmasını sağlamak amacıyla hayvan deneylerinde vorinostat, sodyum butirat, fenil bütirat, valproik asit, hidroksiüre gibi histon deasetilaz inhibitörleri kullanılarak sonuç alınmasına rağmen klinik çalışmalarda istenilen etki elde edilemediği için pratikte kullanılmamaktadır (Swoboda *et al.*, no date; Darbar *et al.*, 2011; Kolb and Kissel, 2011).

2.7.3 RNA Temelli Ajanlar

Antisens oligonükleotitler (ASO) terapötik RNA molekülleridir ve bu ajanlar genin komplementer sekanslarına bağlanarak intronun ya da ekzonun kırılmasını arttırıp azaltma yetisine sahiptir (Öztürk, 2020).

Bunula ilgili prelinik çalışmalar ilk defa 2008 yılında yapılmaya başlanmış ve 2016 yılında Food and Drug Administration (FDA)'nın onayından sonra SMA tedavisinde kullanılmak üzere piyasaya sürülmüştür (Finkel et al., 2016; Ottesen, 2017).

Nusinersen modifiye antisense oligonükleotittir ve SMN2 pre-mRNA'da spesifik bir bölgeye bağlanarak SMN2 pre-mRNA kırılmasını düzenleyerek ekzon7'nin ortaya çıkarılmasını engeller. Ayrıca intron 7'e yer alan ISS-N1 bölgesine bağlanan Nusinersen bu bölgenin tanınmasını da engeller ve SMN2 pre-mRNA'da ekzon 7'yi tanıyan U1 snRNP proteininin stabilizasyonunda rol alır. Böylece ekzon 7'yi içeren SMN2 transkriplerinin miktarı artmış olur. Sonuçta tam uzunlukta ve işlevsel SMN proteini miktarı artmış olacak ve hastanın kliniğinde iyileşme sağlanacaktır. İlacın SMN2 pre-mRNA üzerinden etkili olduğu düşünüldüğünde SMN2 kopya sayısı arttıkça ilacın etkinliğinin de arttığı görülmüştür (Öztürk, 2020).

2.7.4 Gen Terapisi

SMN1 geni içeren partiküller adenovirüs serotip 9 kullanılarak farelerde deneylere tabi tutulmuştur. Tam fonksiyonel SMN 1 geninin vektör aracılığı ile intravenöz tedaviden sonra motor nöronlarda SMN proteinin arttığı tespit edilmiştir. Sonrasında Mayıs 2019'da FDA Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec-xioi) molekülüne 2 yaş altı SMA tip 1 hastalarında kullanılmak üzere ilk gen tedavisi sıfatıyla onay vermiştir. Yapılan bir çalışmada Zolgensma® tedavisi sonrası bazı nöromotor gelişim basamaklarında ilerleme kaydedildiği izlenmiştir (Öztürk, 2020).

2. GEREÇ VE YÖNTEM

Kalıtsal bir hastalık olan Spinal Müsküler Atrofi'nin Sağlık Bakanlığı tarafından evlilik öncesi kalıtsal hastalık tarama programına alınmasından sonra, tarama programlarının birinci basamakta yürütüldüğü göz önüne alınarak Bolu ilinde birinci basamakta görev yapan aile hekimlerinin farkındalık, tutum ve bilgi düzeylerini ölçmek adına yaptığımız anket çalışması için Sağlık Bakanlığı Bilimsel Araştırma Platformu üzerinden araştırma izni alındıktan ve Bolu İl Sağlık Müdürlüğü izni sonrasında Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurul'una başvurulmuş olup 09.08.2022 tarihli 2022/220 karar numaralı etik kurulu onayı alınmıştır (Ek-1.1, Ek-1.2).

3.1 Örneklem

Kesitsel tanımlayıcı tipte olan araştırmamızın örneklemine Bolu ilinde aile sağlığı merkezlerinde görev yapan aile hekimleri oluşturdu.

3.1.1 Çalışmaya Dahil Edilme Kriterleri

- 1) Bolu ilinde Aile sağlığı merkezlerinde aile hekimi olarak çalışıyor olmak
- 2) Bilgilendirme sonrası ankete katılmayı kabul etmiş olmak

3.1.2 Çalışmadan Dışlanma Kriterleri

- 1) Bolu ilinde ve aile sağlığı merkezinde çalışmıyor olmak
- 2) Bilgilendirme sonrası ankete katılmayı reddetmiş olmak

3.2 Veri Toplama Yöntemi

Eylül- Aralık 2022 tarihleri arasında Bolu ilinde aile sağlığı merkezlerindeki çalışan 113 hekimin 101 tanesine anket formu online olarak ulaştırıldı. Katılımcılara çalışmamızın amacı anlatıldıktan sonra 12 kişi ankete katılmak istemediğini belirtti. Çalışmaya katılmayı kabul eden

101 kiři arařtırmacı tarafından hazırlanan soruları ieren anket formunu evrimii olarak doldurdu. Belirtilen ve eklerde sunulan formlar dıřında katılımcılara bařka herhangi bir form verilmedi, laboratuvar tetkiki istenmedi veya mdahalede bulunulmadı. alıřmada yer alan soruları cevaplamak iin gerekli olan sre yaklaşık 10 dakikaydı.

3.3 Kullanılan Gereler

3.3.1 Arařtırmacı Tarafından Hazırlanan Anket Formu

Arařtırmacı tarafından hazırlanan sorular 4 blmden oluřmakta olup ilk blm olan A blmnde kiřilerin yař, cinsiyet, ocuk sahibi olup olmadıėı, Tıpta Uzmanlık Eėitimi alıp almadıėı, meslekteki alıřma sresi, hastalık hakkında eėitim programına katılıp katılmadıėı ASM’de ailelere Spinal Mskler Atrofi’ ye ynelik bir hizmet verip vermediėi, birimlerine kayıtlı Spinal Mskler Atrofi tanısı almıř ocuk olup olmadıėı, daha nce SMA tařıyıcısı tespit edip etmediėi gibi sorular sorulmuřtur. B kısımdaki sorular bilgi dzeyini tetkik etmek amacıyla hazırlanmıřtır. C kısımdaki sorular hastaya ve hastalıėa karřı tutumun tetkik edilmesi amacıyla hazırlanmıřtır. D kısımdaki sorular davranıř biimini tetkik etmek amacıyla hazırlanmıřtır. A kısmında 13 soru bulunurken B, C ve D kısmında ise 7’řer soru bulunmaktadır.

3.4 İstatistiksel Analiz

Çalışmanın veri analizinde “SPSS (Statistical Package for Social Sciences) (SPSS 23.0) istatistik programı kullanılmıştır ve $p < 0,05$ (*iki yönlü*) olan değerler istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir. Likert ölçeğe sahip veriler için güvenirlik analizi yapılmıştır.

Çalışmanın istatistiksel çözümlemesinde, sürekli verilerde ele alınan ölçütler ortalama, medyan, standart sapma, maksimum-minimum; kategorik verilerde ele alınan ölçütler frekans ve yüzde değerleri ile tanımlanmıştır.

Çalışmada yer alan değişkenlerin normal dağılıma uygunlukları “Shapiro-Wilks” testi ile değerlendirilmiş ve değerlendirme neticesinde normal dağılan verilerin analizinde, ikili karşılaştırma için “Student t Testi, normal dağılım göstermediği belirlenen verilerde, ikili karşılaştırma için “Mann Whitney U Testi” kullanılmıştır.

Bilgi düzeyleri, hastalığa karşı tutumları ve farkındalık düzeylerini ölçmeye yönelik hazırlanan 3’lü Likert ölçeğe sahip sorulara kişilerin verdiği cevaplara güvenirlik analizi yapılmıştır. Analiz neticesinde Cronbach’s Alpha değeri 0,788 (21 madde için) elde edilmiştir ve güvenirlik değerinin kabul edilebilir sınırlarda olduğu belirlenmiştir. (Tablo 2.1)

Ayrıca pilot anketin son kısmına anlaşılmayan herhangi bir husus olup olmadığını soran açık uçlu bir soru yerleştirilmiştir. Kişilerin geribildirimleri neticesinde soruların kişilerce tam ve doğru olarak anlaşıldığı belirlenmiştir.

	Madde Sayısı	Cronbah's Alpha
Bilgi Düzeyi	7	0,786
Hastalığa karşı Tutumu	7	0,762
Farkındalık Düzeyi	7	0,795
Toplam	21	0,882

Tablo 2.1: Güvenirlik analizi neticesinde Cronbach’s Alpha değeri.

4.BULGULAR

Başarı alt sınır değeri; bilgi düzeyi ortalaması 3,06, farkındalık düzeyi ortalaması 4,26, tutum düzeyi ortalaması 5,61 olduğu göz önüne alındığında ‘bilgi’ düzeyinin daha önemli bir kriter olması sebebiyle 3,06’nın üzerinde veya altında olacak şekilde belirlenmiştir. Bulgularımızda böyle bir sonuç çıktığından ve bu durum literatürle desteklendiğinden başarı alt sınır değerinin 3 ve 4 olarak kullanılmasının doğru olduğu teyit edilmiştir. Puanlama yapılırken ‘yanlış’ ve ‘fıkrım yok’ seçeneklerini işaretleyen katılımcılara 0, ‘doğru’ seçeneğini işaretleyen katılımcılara 1 puan verilmiştir. Betts’in 2020 yılında yaptığı benzer bir çalışmada sorulan bazı sorulara doğru cevabı verenlere 1, yanlış veya bilmiyorum cevabını verenlere 0 puan verilmişken, bazı sorularda ise doğru olmayan seçeneği işaretleyen katılımcılara ceza puanı uygulanarak -1 puan verilmiştir (Betts, 2020). Bizim yaptığımız çalışmanın diğerlerinden farkı ceza puanı uygulanmamasıdır.

Çalışmaya katılan 101 katılımcınının 30’u kadın (%29,7) 71’ i erkekti (%70,3). 25-30 yaş arası 26 (%25,7), 31-40 yaş arası 39 (%38,6), 41 yaş ve üzeri 36 (%35,6) katılımcı varken yaş ortalaması $37,6 \pm 8,35$ idi. 71 evli (%70,3), 23 bekar (%22,8), 7 ayrılmış/dul (%6,9) katılımcı tespit edildi. Katılımcılardan 57’si (%56,4) çocuk sahibi iken 44’ü (%43,6) çocuk sahibi değildi. (Tablo 2.2)

		Sayı	Yüzde
Cinsiyet	Kadın	30	29,7
	Erkek	71	70,3
	Toplam	101	100
Yaş Grubu	25-30 yaş	26	25,7
	31-40 yaş	39	38,6
	41 yaş ve üzeri	36	35,6
	Toplam	101	100
Yaş (Ortalama±SS) / (Aralık)	37,6±8,35 / (25-58)		
Medeni Durum	Evli	71	70,3
	Bekar	23	22,8
	Ayrılmış/dul	7	6,9
	Toplam	101	100
Çocuk	Evet	57	56,4
	Hayır	44	43,6
	Toplam	101	100

Tablo 2 2: Çalışmaya katılanların sosyodemografik bilgileri.

Çalışmaya katılan hekimlerden 38'i (%37,6) uzman hekim iken 63 hekim (%62,4) pratisyen hekimdi. Hekimlerin 36'sı (%37,6) daha önce SMA ile ilgili eğitimlere katılmışken 63 tanesi (%62,4) SMA ile ilgili eğitimlere katılmamıştır. SMA ile ilgili eğitim alan hekimlerin ise 21 tanesi (%20,8) çalıştıkları kurumlardaki hizmet içi eğitimlere katılmışken 15 tanesi (%14,9) okuldaki temel eğitimlere katılmıştır.

Katılımcıların çalıştıkları aile sağlığı merkezlerinde SMA'ya yönelik hizmet verip vermediği sorulduğunda 65 kişi (%64,4) bu konuda hizmet verirken 36 kişi (%35,6) ise hizmet vermemektedir. Katılımcılardan sadece 3'ünün (%3) biriminde kayıtlı SMA hastası bulunurken geriye kalan 98 hekimin (%97) biriminde kayıtlı SMA hastası bulunmamaktadır. Hekimlere daha önce SMA taşıyıcısı tespit edip etmedikleri sorulduğunda 12'si (%11,9) bu soruya 'evet, tespit ettim' cevabını verirken 89 hekim (%88,1) 'hayır, tespit etmedim' cevabını verdi. Taşıyıcılık tespit eden 12 hekime sonraki adımları sorulduğunda 10 kişi (%83,3) 'tıbbi genetik birimine yönlendirdim' cevabını vermişken, 'ailesine tavsiyelerde bulundum' ve 'çocuk hastalıkları birimine yönlendirdim' cevabını veren 1'er (%8,3) hekim vardı. (Tablo 2.3)

		Sayı	Yüzde
Uzmanlık Eğitimi	Evet	38	37,6
	Hayır	63	62,4
	Toplam	101	100
SMA Eğitimi	Evet	36	35,6
	Hayır	65	64,4
	Toplam	101	100
SMA Eğitimi Alındı ise Nereden Alındığı	Okulda temel eğitim sırasındaki derslerden	15	14,9
	Çalıştığım kurumdaki hizmet içi eğitimlerden	21	20,8
	Toplam	36	35,6
SMA Yönelik Hizmet Verilip Verilmediği	Evet	65	64,4
	Hayır	36	35,6
	Toplam	101	100
	Evet	3	3,0
	Hayır	98	97,0

Birimine Kayıtlı SMA Hastası Olup Olmadığı	Toplam	101	100
Daha Önce SMA Tespit Edilip Edilmediği	Evet	12	11,9
	Hayır	89	88,1
	Toplam	101	100
SMA Tespit Ettikten Sonraki Adım	Ailesine tavsiyelerde bulundum	1	8,3
	Tıbbi Genetik birimine yönlendirdim	10	83,3
	Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarına yönlendirdim	1	8,3
	Toplam	12	100

Tablo 2 3: Katılımcıların SMA ile ilgili eğitim seviyeleri ve hastalık ile ilgili hizmet verip vermeme durumu.

Katılımcılara hastalık hakkında kendi bilgi seviyelerini sorduğumuzda ‘son derece yetersiz’ cevabını veren 13 (%12,9), ‘yetersiz sayılır’ cevabını veren 28 (%27,7), ‘ne yeterli ne yetersiz’ cevabını veren 39 (%38,6), ‘yeterli sayılır’ cevabını veren 21 (%20,8) kişi vardı. Hiçbir katılımcı ‘son derece yeterli’ cevabını vermemiştir (Tablo 2.4).

SMA Bilgi Değerlendirmesi	Sayı	Yüzde
Son derece yetersiz	13	12,9
Yetersiz sayılır	28	27,7
Ne yeterli ne yetersiz	39	38,6
Yeterli sayılır	21	20,8
Toplam	101	100

Tablo 2 4: SMA öz bilgi değerlendirme.

Bilgi düzeyi farkındalık seviyesi ve hastalığa karşı tutumu belirlemek amacıyla sorulan sorulara verilen cevaplar sırasıyla Tablo 2.5, 2.6, 2.7 numaralı tablolarda verilmiştir. Sorulan anket sorularına Ek 2.1’ de yer verilmiştir.

		Sayı	Yüzde
B1	Doğru	50	49,5
	Yanlış	12	11,9
	Fikrim yok	39	38,6
	Toplam	101	100
B2	Doğru	21	20,8
	Yanlış	31	30,7
	Fikrim yok	49	48,5
	Toplam	101	100
B3	Doğru	63	62,4
	Yanlış	11	10,9
	Fikrim yok	27	26,7
	Toplam	101	100
B4	Doğru	85	84,2
	Yanlış	2	2,0
	Fikrim yok	14	13,9
	Toplam	101	100
B5	Doğru	28	27,7
	Yanlış	44	43,6
	Fikrim yok	29	28,7

	Toplam	101	100
B6	Doğru	55	54,5
	Yanlış	8	7,9
	Fikrim yok	38	37,6
	Toplam	101	100
B7	Doğru	38	37,6
	Yanlış	31	30,7
	Fikrim yok	32	31,7
	Toplam	101	100

Tablo 2 5: Bilgi düzeyini ölçen sorulara katılımcılar tarafından verilen cevaplar.

		Sayı	Yüzde
C1	Doğru	54	53,5
	Yanlış	31	30,7
	Fikrim yok	16	15,8
	Toplam	101	100
C2	Doğru	11	10,9
	Yanlış	71	70,3
	Fikrim yok	19	18,8
	Toplam	101	100
C3	Doğru	45	44,6
	Yanlış	19	18,8
	Fikrim yok	37	36,6
	Toplam	101	100
C4	Doğru	56	55,4

	Yanlış	2	2,0
	Fikrim yok	43	42,6
	Toplam	101	100
C5	Doğru	79	78,2
	Yanlış	10	9,9
	Fikrim yok	12	11,9
	Toplam	101	100
C6	Doğru	66	65,3
	Yanlış	12	11,9
	Fikrim yok	23	22,8
	Toplam	101	100
C7	Doğru	82	81,2
	Yanlış	5	5,0
	Fikrim yok	14	13,9
	Toplam	101	100

Tablo 2 6: Farkındalık seviyesini değerlendiren sorulara katılımcılar tarafından verilen cevaplar.

		Sayı	Yüzde
D1	Doğru	83	82,2
	Yanlış	7	6,9
	Fikrim yok	11	10,9
	Total	101	100
D2	Doğru	26	25,7
	Yanlış	63	62,4

	Fikrim yok	12	11,9
	Total	101	100
D3	Doğru	26	25,7
	Yanlış	70	69,3
	Fikrim yok	5	5,0
	Total	101	100
D4	Doğru	79	78,2
	Yanlış	17	16,8
	Fikrim yok	5	5,0
	Total	101	100
D5	Doğru	92	91,1
	Yanlış	2	2,0
	Fikrim yok	7	6,9
	Total	101	100
D6	Doğru	86	85,1
	Yanlış	8	7,9
	Fikrim yok	7	6,9
	Total	101	100
D7	Doğru	94	93,1
	Yanlış	2	2,0
	Fikrim yok	5	5,0
	Total	101	100

Tablo 2 7: Hastalığa karşı tutumu değerlendiren sorulara katılımcılar tarafından verilen cevaplar.

Katılımcını başarılı olup olmadığına karar verilirken sorulan 7 sorudan; 4 ve üzeri sayıda doğru cevap veren başarılı sayılmışken 3 ve altı sayıda soruya doğru cevap veren başarısız sayılmıştır (Tablo 2.8, 2.9, 2.10 ve 2.11). Bilgi düzeyini ölçen sorularda %39,6 ile 40 katılımcı başarılı bulunmuşken %60,4 ile 71 katılımcı başarısız bulunmuştur. Farkındalık düzeyini ölçen sorularda %72,3 ile 73 katılımcı başarılı bulunmuşken %27,7 ile 28 katılımcı başarısız bulunmuştur. Hastalığa karşı tutum seviyelerini ölçen sorularda %93,1 ile 94 katılımcı başarılı bulunmuşken %6,9 ile 7 katılımcı başarısız bulunmuştur.

B	Sayı	Yüzde
Başarılı	40	39,6
Başarısız	61	60,4
Toplam	101	100,0

Tablo 2 8: Bilgi ölçümlerinde başarı oranları.

C	Sayı	Yüzde
Başarılı	73	72,3
Başarısız	28	27,7
Toplam	101	100,0

Tablo 2 9: Farkındalık ölçümlerinde başarı oranları.

D	Sayı	Yüzde
Başarılı	94	93,1
Başarısız	7	6,9
Toplam	101	100,0

Tablo 2 10: Tutum değerlendirilmesinde başarı oranları.

Tüm Sorular Başarı Durumu	Sayı	Yüzde
Başarılı	78	77,2
Başarısız	23	22,8
Toplam	101	100,0

Tablo 2 11: Tüm sorular incelendiğinde toplam başarı durumu.

İleri İstatistiksel Analiz

Aşağıda karşılaştırma testleri verilen tüm nicel verilerin Normal dağılım ile uyumu ayrı ayrı değerlendirilmiştir. Normal dağılım ile uyum gösteren verilerde ikili karşılaştırma için Student t testi, normal dağılım ile uyum göstermeyen verilerde ise ikili karşılaştırma için Mann Whitney U testi kullanılmıştır.

Çalışmaya katılan çocuk sahibi hekimlerle, çocuk sahibi olmayan hekimler arasında bilgi düzeyleri, hastalığa karşı tutumları ve toplam bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Ancak çocuk sahibi hekimlerin farkındalık düzeyleri çocuğu olmayan hekimlere göre daha yüksektir ve bu farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır ($p=0,041<0,05$). (Tablo 3.1).

	Çocuk sahibi (n=57)	Çocuğu yok (n=44)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	2,91±1,85	3,25±1,66	0,429
Hastalığa karşı Tutumu	4,25±2,04	4,27±1,59	0,676
Farkındalık Düzeyi	5,84±1,36	5,31±1,67	0,041*
Toplam	13±4,27	12,84±3,82	0,520

* $p<0,05$ 1. Mann Whitney U Testi

Tablo 3 1: Çocuk sahibi olan hekimlerle olmayan hekimlerin bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.

Çalışmaya katılan uzman hekimlerle, pratisyen hekimler arasında bilgi düzeyleri, hastalığa karşı tutumları, farkındalık düzeyleri ve toplam bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır (Tablo 3.2).

	Uzman Hekim (n=38)	Pratisyen Hekim (n=63)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,08±1,75	3,05±1,80	0,918
Hastalığa karşı Tutumu	3,97±1,76	4,43±1,89	0,152
Farkındalık Düzeyi	5,21±1,97	5,86±1,11	0,201
Toplam	12,26±4,52	13,33±3,74	0,297

Tablo 3 2: Uzmanlık eğitimi almış hekimlerle almamış hekimlerin bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.

	15 yıl ve altı (n=63)	15 yıldan fazla (n=38)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,10±1,73	3,00±1,86	0,867
Hastalığa karşı Tutumu	4,29±1,73	4,21±2,06	0,938
Farkındalık Düzeyi	5,59±1,54	5,66±1,49	0,708
Toplam	12,97±3,86	12,87±4,42	0,714

Tablo 3 3: Meslekte 15 yıl ve daha fazla görev yapmış hekimlerle 15 yıl ve daha az görev yapmış hekimlerin bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.

	Okulda temel eğitim programına katılan hekim (n=15)	Çalıştığı kurumdaki hizmet içi eğitimlerden öğrenen hekim (n=21)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,73±1,58	3,05±1,77	0,240
Hastalığa karşı Tutumu	4,80±1,15	4,52±2,21	0,800
Farkındalık Düzeyi	5,80±0,94	5,90±1,70	0,252
Toplam	14,33±2,23	13,48±4,59	0,800

Tablo 3 4: Hekimlerin katıldıkları eğitim programlarına göre bilgi, farkındalık, tutum açısından istatistiksel olarak incelenmesi.

	Herhangi bir eğitim programına katılmayan tecrübeli pratisyen hekim (n=21)	Diğer Hekim (n=80)	p*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	2,81±2,02	3,13±1,71	0,538
Hastalığa karşı Tutumu	3,86±1,93	4,36±1,82	0,280
Farkındalık Düzeyi	5,71±1,27	5,59±1,58	0,982
Toplam	12,38±4,28	13,08±4,02	0,605

* Mann Whitney U testi

Tablo 3 5: Herhangi bir eğitim programına katılmayan tecrübeli pratisyen hekimlerle diğer hekimlerin istatistiksel olarak karşılaştırılması.

	Biriminde SMA hizmeti verilmeyen hekimlerden okuldaki temel eğitim programlarından eğitim alanlar (n=6)	Diğer Hekim (n=95)	p*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	4,17±1,72	2,99±1,76	0,134
Hastalığa karşı Tutumu	4,83±0,98	4,22±1,89	0,559
Farkındalık Düzeyi	5,33±1,03	5,63±1,54	0,211
Toplam	14,33±2,42	12,84±4,13	0,569

* Mann Whitney U testi

Tablo 3 6: Biriminde SMA hizmeti vermeyen hekimlerden okuldaki temel eğitim programlarından eğitim alanlar ile diğer hekimlerin istatistiksel analizi.

Çalışmaya katılan ve biriminde hizmet verip daha önce taşıyıcılık tanısı koymuş hekimler ile diğer hekimler arasında bilgi düzeyleri, hastalığa karşı tutumları ve toplam bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Ancak, biriminde hizmet verip daha önce taşıyıcılık tanısı koymuş hekimlerin farkındalık düzeyleri diğer hekimlere göre daha yüksektir ve bu farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır (Tablo 3.7).

	Biriminde hizmet verip daha önce taşıyıcılık tanısı koymuş hekimler (n=11)	Diğer Hekim (n=90)	p*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,09±1,81	3,06±1,78	0,987
Hastalığa karşı Tutumu	4,91±1,70	4,18±1,86	0,168
Farkındalık Düzeyi	6,64±0,50	5,49±1,55	0,002*
Toplam	14,64±3,26	12,72±4,11	0,158

*p<0,05 * Mann Whitney U testi

Tablo 3 7: Biriminde hizmet verip daha önce taşıyıcılık tanısı koymuş hekimlerin farkındalık düzeyleri diğer hekimlerin istatistiksel analizi.

	SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuk sahibi hekim (n=10)	Diğer Hekim (n=91)	p*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	2,50±1,27	3,12±1,81	0,294
Hastalığa karşı Tutumu	5,10±1,66	4,16±1,85	0,080
Farkındalık Düzeyi	6,30±0,95	5,54±1,55	0,059
Toplam	13,9±2,96	12,82±4,16	0,530

Tablo 3 8: Daha önce biriminde SMA tanısı koymuş çocuk sahibi hekimler ile diğer hekimlerin istatistiksel analizi.

Daha önce biriminde SMA taşıyıcısı tespit etmemiş hekimler ile diğer hekimler arasında, meslekteki çalışma yıllarından bağımsız olarak, bilgi düzeyleri, hastalığa karşı

tutumları ve toplam bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Ancak daha önce biriminde SMA taşıyıcısı tespit etmemiş hekimlerin farkındalık düzeyleri, SMA taşıyıcısı tespit etmiş hekimlere göre çok daha düşüktür ve bu farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır (Tablo 3.9).

	SMA taşıyıcısı tespit etmiş hekim (n=12)	SMA taşıyıcısı tespit etmemiş hekim (n=89)	P*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,00±1,76	3,07±1,78	0,815
Hastalığa karşı Tutumu	5,00±1,65	4,16±1,86	0,095
Farkındalık Düzeyi	6,42±0,90	5,51±1,55	0,011*
Toplam	14,42±3,20	12,73±4,14	0,252

*p<0,05 * Mann Whitney U testi

Tablo 3 9: Daha önce biriminde SMA taşıyıcısı tespit etmemiş hekimlerin farkındalık düzeyleri, SMA taşıyıcısı tespit etmiş hekimlerin istatistiksel analizi.

	Uzmanlık eğitimi alıp SMA ile ilgili eğitim alan hekimler (n=15)	Uzmanlık eğitimi alıp SMA ile ilgili eğitim almayan hekimler (n=23)	P*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,73±1,79	2,65±1,61	0,073
Hastalığa karşı Tutumu	4,27±1,71	3,78±1,81	0,329
Farkındalık Düzeyi	5,80±1,74	4,83±2,06	0,064
Toplam	13,80±4,28	11,26±4,47	0,055

Tablo 3 10: Uzmanlık eğitimi alıp SMA ile ilgili herhangi bir eğitim programına katılan hekimler ile SMA ile ilgili herhangi bir eğitim almayan hekimlerin istatistiksel analizi.

	Bilgi Düzeyi Yüksek Tecrübesiz(n=24)	Diğer(n=77)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Hastalığa karşı Tutumu	4,83±1,34	4,08±1,95	0,098

Tablo 3 11: Bilgi seviyeleri daha yüksek olup meslekte çalışma yılları daha az olan hekimler ile diğer hekimler arasında hastalığa karşı tutumlarının istatistiksel analizi.

	Tutumu başarılı uzmanlık eğitimi almamış hekim (n=47)	Tutumu başarılı uzmanlık eğitimi almış hekim (n=26)	p*
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,57±1,54	3,77±1,39	0,589
Farkındalık Düzeyi	5,98±0,87	5,88±1,07	0,922

Tablo 3 12: Hastalığa karşı tutumları daha başarılı bulunan hekimlerden uzmanlık eğitimi almamış olanlar ile uzmanlık eğitimi almış olanların istatistiksel analizi.

	Farkındalığı yüksek evli ve çocuk sahibi hekim(n=51)	Farkındalığı yüksek bekar ya da çocuk sahibi olmayan hekim(n=43)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,04±1,77	3,42±1,64	0,389

Tablo 3 13: Hastalık hakkında farkındalığı yüksek olan hekimlerden evli ve çocuk sahibi olanlar ile bekar ya da çocuk sahibi olmayanlar arasında bilgi düzeyleri açısından istatistiksel analizi.

Bilgi seviyesi daha yüksek olan hekimlerin hastalık hakkındaki farkındalık seviyeleri diğer hekimlere göre daha yüksektir ve bu farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır (Tablo 3.14).

	Bilgi Düzeyi Yüksek(n=40)	Bilgi Düzeyi Düşük(n=61)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Farkındalık Düzeyi	6,10±0,87	5,30±1,75	0,014*

*p<0,05

Tablo 3 14: Hekimlerin bilgi seviyesi ve farkındalık seviyesinin istatistiksel analizi.

Çalışmaya katılan hekimlerden bilgi düzeyleri yüksek olanların, bilgi düzeyleri düşük olanlara göre hastalığa karşı tutumlarının daha başarılı olduğu belirlenmiştir. Bu farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (Tablo 3.15).

Bilgi Düzeyi	Hastalığa karşı Tutumu		p
	Başarılı	Başarısız	
Yüksek	36(%90,0)	4(%10,0)	0,001*
Düşük	37(%60,7)	24(%39,3)	

*p<0,05

Tablo 3 15: Çalışmaya katılan hekimlerden bilgi düzeyleri yüksek olanların, bilgi düzeyleri düşük olanlara göre hastalığa karşı tutumlarının istatistiksel analizi.

Çalışmaya katılan hekimlerden hastalığa karşı tutumu daha başarılı olanların, hastalığa karşı tutumu başarısız olanlara göre farkındalık düzeylerinin daha yüksek olduğu belirlenmiştir. Bu farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (Tablo 3.16).

Hastalığa karşı Tutumu	Farkındalık Düzeyi		p
	Yüksek	Düşük	
Başarılı	72(%98,6)	1(%1,4)	0,002*
Başarısız	22(%78,6)	6(%21,4)	

*p<0,05

Tablo 3 16: Çalışmaya katılan hekimlerden hastalığa karşı tutumu daha başarılı olanların, hastalığa karşı tutumu başarısız olanlara göre farkındalık düzeylerinin istatistiksel analizi.

	Biriminde kayıtlı SMA hastası olan hekim (n=3)	Biriminde kayıtlı SMA hastası olmayan hekim (n=98)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	1,33±1,15	3,11±1,76	0,085
Hastalığa karşı Tutumu	3,33±2,08	4,29±1,84	0,402
Farkındalık Düzeyi	6,67±0,58	5,58±1,53	0,127
Toplam	11,33±3,79	12,98±4,08	0,348

Tablo 3 17: Çalışmaya katılan ve biriminde kayıtlı SMA hastası olan hekimlerle, biriminde kayıtlı SMA hastası olmayan hekimlerin istatistiksel analizi.

	Bilgi düzeyi yüksek tecrübesiz hekim (n=24)	Bilgi düzeyi yüksek tecrübeli hekim (n=16)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Farkındalık Düzeyi	6,04±1,00	6,18±0,66	0,859

Tablo 3 18: Bilgi düzeyi yüksek tecrübesiz hekimlerle, bilgi düzeyi yüksek tecrübeli hekimlerin istatistiksel analizi.

	Bilgi düzeyi yüksek uzman hekim (n=14)	Bilgi düzeyi yüksek pratisyen hekim (n=26)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Hastalığa karşı Tutumu	4,71±1,07	5,15±0,26	0,200
Farkındalık Düzeyi	5,86±1,03	6,23±0,76	0,332

Tablo 3 19: Bilgi düzeyi yüksek uzman hekimlerle, bilgi düzeyi yüksek pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.

	Farkındalık düzeyi yüksek tecrübesiz hekim (n=59)	Farkındalık düzeyi yüksek tecrübeli hekim (n=35)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Hastalığa karşı Tutumu	4,47±1,56	4,51±1,82	0,735

Tablo 3 20: Farkındalık düzeyi yüksek tecrübesiz hekimlerle, farkındalık düzeyi yüksek tecrübeli hekimlerin istatistiksel analizi.

	Farkındalık düzeyi yüksek uzman hekim (n=33)	Farkındalık düzeyi yüksek pratisyen hekim (n=61)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Hastalığa karşı Tutumu	4,33±1,49	4,57±1,74	0,337

Tablo 3 21: Farkındalık düzeyi yüksek uzman hekimlerle, farkındalık düzeyi yüksek pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.

	Hastalığa karşı tutumu başarılı olup SMA tespit eden hekim(n=10)	Hastalığa karşı tutumu başarılı olup SMA tespit etmeyen hekim(n=63)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,20±1,62	3,71±1,46	0,214
Farkındalık Düzeyi	6,40±0,97	5,87±0,92	0,054

Tablo 3 22: Hastalığa karşı tutumu başarılı olup biriminde SMA tespit eden hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olup SMA tespit etmeyen hekimlerin istatistiksel analizi.

Hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olan hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olmayan hekimler arasında bilgi düzeyleri açısından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Ancak hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olan hekimlerin, hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olmayan hekimlere göre farkındalık düzeylerinin daha yüksek olduğu ve bu farklılığın istatistiksel olarak anlamlı olduğu belirlenmiştir (Tablo 3.23).

	Hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olan hekim (n=41)	Hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olmayan hekim (n=32)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,54±1,47	3,78±1,52	0,536
Farkındalık Düzeyi	6,20±0,78	5,63±1,04	0,015*

Tablo 3 23: Hastalığa karşı tutumu başarılı olup biriminde çocuğu olan hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olmayan hekimlerin istatistiksel analizi.

	Hastalığa karşı tutumu başarılı olan uzman hekim (n=26)	Hastalığa karşı tutumu başarılı olan pratisyen hekim (n=47)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	3,77±1,39	3,57±1,54	0,589
Farkındalık Düzeyi	5,88±1,07	5,98±0,87	0,922

Tablo 3 24: Hastalığa karşı tutumu başarılı olan uzman hekimlerle, hastalığa karşı tutumu başarılı olan pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.

	Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş tecrübesiz hekim (n=6)	Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş tecrübeli hekim (n=6)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	2,83±2,40	3,17±0,98	0,485
Hastalığa karşı Tutumu	4,33±1,97	5,67±1,03	0,240
Farkındalık Düzeyi	6,67±0,52	6,17±1,17	0,589

Tablo 3 25: Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş tecrübesiz hekimlerle, daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş tecrübeli hekimlerin istatistiksel analizi.

	Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuk sahibi hekim (n=10)	Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuk sahibi olmayan hekim (n=2)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Bilgi Düzeyi	2,50±1,27	5,50±2,12	0,061
Hastalığa karşı Tutumu	5,10±1,66	4,50±1,12	0,758
Farkındalık Düzeyi	6,30±0,95	7,00±0,00	0,364

Tablo 3 26: Daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuk sahibi hekimlerle, daha önce SMA taşıyıcısı tespit etmiş çocuğu olmayan hekimlerin istatistiksel analizi.

	Çocuk sahibi uzman hekim (n=15)	Çocuk sahibi pratisyen hekim (n=42)	p
	Ortalama±SS	Ortalama±SS	
Hastalığa karşı Tutumu	3,93±2,02	4,36±2,06	0,387
Farkındalık Düzeyi	5,67±1,80	5,90±1,19	0,923

Tablo 3 27: Çocuk sahibi uzman hekimlerle, çocuğu olan pratisyen hekimlerin istatistiksel analizi.

5.TARTIŞMA

Evlilik öncesi taşıyıcılık taramasında; başvuran bireyler otozomal resesif ve X'e bağlı kalıtılan bazı hastalıklar açısından taranır. Hekimlerin görevi; taranan hastalıklarla ilgili çocuk sahibi olma riskleri hakkında bireyleri bilgilendirmek ve üreme seçenekleri hakkında bilinçli karar vermelerini sağlamaktır. Bu hastalıklardan Hemoglobinopatiler için yapılan tarama programı dünyada birçok devlet tarafından vatandaşlarına ücretsiz olarak sağlanır. X'e bağlı kalıtılan bir diğer hastalık olan Kistik Fibrozis İtalya'da, Friedrich Ataksisi Kıbrıs'ta Tay-Sachs hastalığı Birleşik Krallık'ta rutin tarama programlarına dahil edilmiştir. İsrail devleti ise SMA, Frajil-X Sendromu, Kistik Fibrozis gibi insidansı 1/15000'den yüksek olan hastalıklar için rutin taşıyıcılık tarama programlarını yürütmektedir (Zlotogora *et al.*, 2016; Delatycki *et al.*, 2020). Birleşik Amerika'da ise bireyler çoğunlukla kendi yaptıkları ödemeler veya sağlık sigortaları ile taşıyıcılık taramalarını yaptırabilirler (Delatycki *et al.*, 2020). Avustralya'da hemoglobinopatiler için taşıyıcılık taraması rutin olarak yapılmakta ve devlet tarafından bireylere ücretsiz sağlanmaktadır. Avustralya ve Yeni Zelanda Kadın Doğum ve Jinekologları Koleji SMA'nın taşıyıcılık taramasının da prekonsepsiyondan önce veya gebeliğin erken haftalarında yapılmasını önermiştir (Delatycki *et al.*, 2020). Türkiye'de ise 1 Kasım 2018'den bu yana 81 ilde hemoglobinopati tarama programı devam etmekte olup, (T.C. Sağlık Bakanlığı, 2002) Aralık 2021'de ise SMA taşıyıcılık tarama programına yine 81 ilde olmak üzere dahil edilmiştir.

Çalışmamız Türkiye'de taşıyıcılık tarama programına son eklenen SMA hastalığı hakkında, sahada tarama programlarını yürüten 101 aile hekiminin bilgi, tutum ve farkındalık seviyelerini ölçen bir anket çalışmasıydı. Çalışmaya katılan 101 katılımcının 30'u kadın (%29,7) 71' i erkekti (%70,3). 25-30 yaş arası 26 (%25,7), 31-40 yaş arası 39 (%38,6), 41 yaş ve üzeri 36 (%35,6) katılımcı varken yaş ortalaması $37,6 \pm 8,35$ idi. SMA ile ilgili eğitim alan hekimlerin (n=36) bilgi kaynakları sorulduğunda 21 tanesi (%20,8) çalıştıkları kurumlardaki

hizmet içi eğitimler, 15 tanesi (%14,9) okuldaki temel eğitimler cevabını vermiştir. Kongre/konferans/seminer cevabı ile sosyal medya cevabı hiç işaretlenmemiştir. Al Kindi ve arkadaşlarının evlilik öncesi tarama programları ile ilgili 590 katılımcı ile yaptığı bir çalışmada 311 (% 53) kadın ve 279 (% 47) erkek bulunurken yaş ortalaması 20.47 (± 1.70) ile 18 ile 27 arasında değişmekteydi. Katılımcıların çoğu (n = 469;% 79) evlilik öncesi tarama programları hakkında bilgi sahibiyken; ana bilgi kaynakları okul / kolej (n=212;% 36), medya/sosyal medya (n = 209;% 35) idi (al Kindi, al Rujaibi and al Kendi, 2012).

Yaptığımız çalışmada uzman aile hekimleriyle (n=38), pratisyen aile hekimlerinin (n=63) değerlendirildiğinde tıpta uzmanlık eğitimi almanın bilgi, farkındalık ve tutum üzerinde etkisi istatistiksel olarak bulunmamışsa da Hofman ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada tıbbi genetik uzmanlarının birinci basamak aile hekimlerine göre genetik testler ve hastalıklarla ilgili bilgi seviyeleri anlamlı derecede yüksek bulunmuştur (Hofman *et al.*, 1993). Budimirović ve arkadaşlarının yaptığı Frajl X hastalığına dair bilgi seviyelerinin araştırıldığı bir çalışmada hekimlerin nitelikleriyle ilgili yapılan karşılaştırmada uzmanlık alanına dair anlamlı bir fark izlenmemiştir (Budimirovic *et al.*, 2018).

Çalışmamıza katılan çocuk sahibi hekimlerle (n=57), çocuk sahibi olmayan hekimler (n=44) karşılaştırıldığında çocuk sahibi hekimlerin farkındalık düzeyleri çocuğu olmayan hekimlere göre daha yüksek bulunmuştur ve bu farklılık istatistiksel olarak anlamlıdır. Ayrıca hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olan hekimlerin (n=41), hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olmayan hekimlere (n=32) göre farkındalık düzeylerinin daha yüksek olduğu ve bu farklılığın istatistiksel olarak anlamlı olduğu belirlenmiştir. Literatürde çocuk sahibi olmanın SMA hastalığında farkındalık, tutum veya bilgi düzeyi üzerinde etki oluşturup oluşturmadığına dair herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır.

Çalışmamıza katılan ve biriminde hizmet verip daha önce taşıyıcılık tanısı koymuş hekimler (n=11) ile diğer hekimler (n=90) arasında bilgi düzeyleri, hastalığa karşı tutumları

açısından anlamlı bir fark saptanmamasına rağmen biriminde hizmet verip daha önce SMA taşıyıcılık tanısı koymuş hekimlerin farkındalık düzeyleri diğer hekimlere göre daha yüksek bulunmuştur. Ayrıca daha önce biriminde SMA taşıyıcısı tespit etmemiş (n=12) hekimlerin farkındalık düzeyleri, SMA taşıyıcısı tespit etmiş (n=89) hekimlere göre çok daha düşük bulunmuştur. Betts'in yaptığı çalışmada SMA ile ilgili deneyim sahibi hekimlerin bilgi düzeyleri SMA ile ilgili daha önce deneyim sahibi olmayan hekimlere göre daha yüksek bulunmuştur (Betts, 2020). Hastalar ile olan deneyimin hekimlerin bilgi ve farkındalık seviyelerine örgün eğitimden ya da ek eğitimlerden daha fazla katkıda bulunabileceği literatürdeki diğer çalışmalarla da uyumlu bulunmuştur (Oyeku *et al.*, 2010; McWalter *et al.*, 2011).

Yaptığımız çalışmada bilgi düzeyini ölçen anket sorularına verilen cevaplar değerlendirildiğinde 40 hekimin (%39,6) başarılı olduğu saptanırken 61 hekimin (%60,4) bilgi seviyelerinin yetersiz olduğu izlendi. Betts'in 26 birinci basamak hekimiyle yaptığı bir çalışmada birinci basamak hekimlerinin genetik hastalıkları taramada ve genetik danışmanlıkta artan rollerine rağmen SMA hakkındaki bilgilerinin yetersiz olduğuna değinilmiştir (Betts, 2020) Literatürde birinci basamakta hizmet veren hekimlere, SMA taraması ile ilgili yapılmış başka bir çalışmaya rastlanmamasına rağmen hemoglobinopatiler ve kistik fibrozis gibi genetik olarak kalıtılan hastalıkları içeren hastalıklarla ilgili çalışmalar yapılmıştır. Dünya Sağlık Örgütüne göre dünya nüfusunun neredeyse yüzde 7'si hemoglobinopatiler için genetik taşıyıcıdır ve 1/3000-5000 canlı doğumda bir izlenir (Riaz *et al.*, 2020). Kistik Fibrozis için bu oran yaklaşık olarak aynıdır (Massie, Ioannou and Delatycki, 2014) SMA için ise bu oran 1/6000-10000'dir (Muralidharan *et al.*, 2011).

Bu hastalıklarla ilgili; McWalters ve arkadaşlarının 226 hekimin katılımıyla yaptığı hemoglobinopatiler ile ilgili bilgi düzeyini ölçen bir çalışmada katılımcılarının yüzde 89,4'ünün bilgi düzeyi iyi ve mükemmel olarak saptanmış (McWalter *et al.*, 2011). Demirtaş ve

arkadaşlarının aile hekimleriyle yaptığı Kistik Fibrozis ile ilgili bir çalışmada ise hekimlerin Kistik Fibrozis ile ilgili bilgi düzeylerinin yetersiz bulunduğu belirtilmiştir (Demirtaş *et al.*, 2019).

Çalışmamızda 73 katılımcının (%72,3) SMA hastalığı ile ilgili farkındalığı yeterli seviyede bulunmuşken 28 katılımcının (%27,3) farkındalık düzeyi yetersiz bulunmuştur. Kesari ve arkadaşlarının, Hindistan'daki birinci basamak hekimleri ve kadın hastalıkları ve doğum uzmanları ile yaptığı, SMA için doğum öncesi tanı ile ilgili bir çalışmada katılımcıların SMA farkındalığının yetersiz olduğunu bildirilmiştir (Kesari *et al.*, 2005). Amerika Birleşik Devletleri'nde Bach ve arkadaşlarının yaptığı; klinisyenler ve özel hasta bakıcılar arasındaki SMA Tip 1 tanılı çocukların yaşam kalitesi derecelendirmelerinin incelendiği bir çalışmada, bakıcıların, SMA bakımı sağlamayan klinisyenlere göre yaşam kalitesi değerlendirmesinde önemli ölçüde daha yaklaşık bir tahmin bildirmişlerdir. Çalışma, bakıcıların sağlıklı yaşam yılı tahminleri 7.8 ± 0.2 iken klinisyenler için bu sayı 2.9 ± 0.2 olarak bildirilmiş ve klinisyenlerin SMA tip hakkında farkındalık seviyelerini yetersiz bulmuştur (Bach *et al.*, 2003). Sri Lanka'daki bazı tıp öğrencilerine ve yeni mezun doktorlara (111 dördüncü sınıf öğrencisi, 86 son sınıf öğrencisi ve 30 yeni doktor) uygulanan genetik bozukluklarla ilgili bir ankete yanıt olarak, sadece %59'unun SMA Tip I'i duyduğunu bulmuşlardır. Çalışmada Down sendromu, hemofili ve Huntington hastalığı olmak üzere 3 genetik hastalık daha değerlendirildi. Tüm çalışma katılımcıları Down sendromu ve hemofili hastalığının farkındalardı ancak Huntington hastalığı ve SMA Tip I'in daha az farkındaydılar (De Silva *et al.*, 1997).

Çalışmamızda 94 katılımcının (%93,1) SMA hastalığına karşı gösterdiği tutum yeterli seviyede bulunmuşken 7 katılımcının (%6,9) hastalığa karşı gösterdiği tutum yetersiz bulunmuştur. Stark ve arkadaşlarının kadın hastalıkları ve doğum uzmanları ile yaptığı bir çalışmada, popülasyon temelli taşıyıcılık taramaları ile ilgili sorulan anket sorularına; SMA'nın

rutin taşıyıcılık taramasına alınması gerektiğini söyleyen katılımcı sayısı sadece 3 (%2) olarak tespit edilmiş ve yetersiz bulunmuştur (Stark *et al.*, 2013).

Çalışmamıza katılan hekimlerden; bilgi düzeyleri yüksek olanların (n=40), bilgi düzeyleri düşük olan hekimlere (n=61) göre hastalığa karşı tutumlarının daha başarılı olduğu belirlenmiştir. Tutumu başarılı bulunan hekimlerin (n=94) bilgi seviyelerinin yetersiz olduğu (%42,5), ancak tutumu başarılı bulunan hekimlerin farkındalığının yüksek olduğu (%76,5) tespit edilmiştir. Çalışmaya katılan hekimlerden hastalığa karşı tutumu daha başarılı bulunan hekimlerin (n=73), hastalığa karşı tutumu başarısız bulunan hekimlere (n=28) göre farkındalık düzeylerinin daha yüksek olduğu belirlenmiştir. Bilgi seviyesi daha yüksek olan hekimlerin (n=40), bilgi düzeyi daha düşük bulunan hekimlere (n=61) göre hastalık hakkındaki farkındalık seviyeleri diğer hekimlere göre daha yüksektir. Farkındalığı yüksek olan hekimlerin (n=73) bilgi düzeyleri neredeyse yarı yarıya doğru tespit edilmiştir (%49,3). Bu sebeple farkındalığın yüksek olması belirleyici olamaz. Ayrıca sağlık politika yürütücüleri tarafından; gerekli hazırlıklar yapılmadan, tepeden inme şekilde getirdikleri SMA taraması gibi yeni uygulamalarda, gerekli eğitimin verilmeden hızlı bir şekilde sahada sonuç istenmesi çalışmamızdaki bilgi seviyelerinin eksikliğini ve farkındalık ile tutumun çarpıcı derecede başarılı bulunmasını açıklayabilir. Bunlarla beraber; literatür taramasında her ne kadar SMA veya genetik aktarıma dayalı hastalıklarla ilgili; hekimlerin bilgi, farkındalık ve tutum düzeylerini ayrı ayrı inceleyen çalışmalara rastlanmış da bu parametrelerin kendi içerisinde karşılaştırıldığı herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır.

Son olarak çalışmanın kısıtlılıkları; uzman olan hekimlerin sayısının diğerlerine oranla az sayıda olması ve katılımcı sayısının sınırlı olması ile tek bir şehirde yapılmış olması, ülkemizde SMA'nın rutin tarama programına yeni eklenmiş olması ve diğer ülkelerde henüz rutin tarama programına eklenmemiş olması sebebiyle literatür taramasında konuya spesifik çalışmaların az sayıda olması olarak sıralanabilir.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Çalışmamızın yaş ortalaması $37,6 \pm 8,35$ idi. Çalışma evreninin hekimlerden seçilmiş olması yaş ortalamasının etkilemiş olabilir. Bilginin kaynağı sorgulandığında ise medya/sosyal medya seçeneğinin hiç işaretlenmemiş olmasının sebebi bu yaş ortalamasına bağlı olabilir. Ya da sağlık politikalarının toplumun bir parçası olan hekimlere aktarılmasında medya/sosyal medyanın yetersiz kullanılmasından kaynaklanıyor olabilir. Medya/sosyal medya, sağlık politikaları yürütücüleri tarafından daha aktif kullanılarak SMA'ya daha fazla dikkat çekilebilir.

Çalışmamızda pratisyen aile hekimleri ile uzman aile hekimleri arasında bilgi, farkındalık ve tutum açısından anlamlı farklılık bulunamamıştır. Literatürde bazı çalışmalarda tıbbi genetik uzmanlarının aile hekimlerine göre bilgi seviyeleri daha yüksek bulunmuş olsa bile aile hekimlerinin genetik hastalıklar ve genetik testler hakkında yeterince eğitim alıp almadıkları denetlenebilir. Bu sayede birinci basamakta yapılacak olan taşıyıcılık taramaları ve genetik danışmanlıkla sadece SMA için değil kalıtsal hastalıkların birçoğunun önüne geçilebilir.

Çalışmamızda çocuk sahibi hekimlerin farkındalık düzeyleri çocuğu olmayan hekimlere göre daha yüksek bulunmuştur. Ayrıca hastalığa karşı tutumu başarılı olup çocuğu olan hekimlerin de farkındalık düzeylerinin daha yüksek olduğu görülmüştür. Hekimler çocuk sahibi olmasalar bile poliklinik hizmetlerinde pediatrik nüfus aksatılmadan periyodik şekilde izlenmelidir.

Literatürde bazı çalışmalarda; bir hastalığın bir toplumda görülme sıklığının artmasıyla o hastalıkla ilgili bilgi seviyelerinin yüksek çıkması örnek gösterilerek; prevalansı daha yüksek olan hastalıklarda hekimlerin bilgi seviyesi daha yüksek, prevalansı daha düşük olan hastalıklarda hekimlerin bilgi seviyeleri daha düşüktür gibi bir genelleme yapmamız mümkün olmayabilir. Çünkü coğrafi dağılım gösteren genetik hastalıklarda o coğrafi bölgelerde çalışan

hekimlerin bilgi seviyeleri daha yüksek bulunabilir. Ya da farklı sađlık politikalarının yrtlmesine baēlı olarak bazı hastalıklara karřı toplumsal bilincin farkındalıēı yksek olabilir. Tm bunlar gz nne alındıēında hekimlerin genetik tařıyıcılık gsteren hastalıklar iin bilgi seviyelerinin tařıyıcılık oranı ya da toplumda grlme sıklıēı ile iliřkisi olmayabilir. SMA'nın prevalansının diēer bazı kalıtsal hastalıklardan daha dřk olması bilgi seviyelerindeki eksikliēi aıklamayabilir. Hatta SMA prevalansının diēer hastalıklara kıyasla daha dřk olması, hekimler aıdan bir avantaj olarak kabul edilmeli ve prevalansın dřk kalması iin alıřmalarına devam etmelidirler.

alıřmamızda; SMA tařıyıcılık tespitinde bulunmuř hekimlerin bilgi seviyeleri diēerlerine gre daha yksek bulunmuřtur. Diēer bir deyiřle hastalıkla ilgili klinik tecrbeye sahip hekimler daha bařarılı bulunmuřtur. Bu noktada birinci basamak saēlık hizmetlerinde gerek tařıyıcılık taramasının aktif olarak yapılması gerek hasta takibinin yapılması SMA ile ilgili tıbbi bilgi seviyelerinin daha yksek olmasına sebep olmuř olabilir. Ayrıca tařıyıcılık taraması yapılan diēer hastalıkların hekimlerdeki bilgi seviyelerinin ve farkındalık dzeylerinin daha yksek olması diēer tařıyıcılık taramalarının SMA tařıyıcılık taramasından daha uzun srelerdir yapılması ile aıklanabilir. nk zaman ilerledike birinci basamak saēlık hizmetlerine SMA tařıyıcılık taraması isteēi isle bařvuru sayılarında artıř olacaktır. Buna baēlı olarak SMA tařıyıcılık taraması hekimlerin gndeminde giderek daha fazla yer kaplayacak ve doēal olarak hastalıkla ilgili daha fazla bilgi sahibi olabilecekler ve farkındalık seviyelerinde artıřlar izlenebilecektir. Ayrıca klinik tecrbenin artması hasta ve hastalıēı sahada grmekle mmkndr. Bu sebeple kamunun SMA hakkındaki farkındalıēı arttırılmalı ve aile saēlıēı merkezlerine bařvuru yapmaları teřvik edilmelidir.

Bilginin hem tutum zerinde hem de farkındalık zerinde olumlu etkileri olduēunu gzlemlediēimiz bu alıřmada hekimler SMA ile ilgili bilgi seviyelerini ne kadar yksek tutabilirlerse hastalık hakkında farkındalıkları daha yksek olacaktır ve kendisine tařıyıcılık

taraması için başvurulduğunda göstereceği tutum en doğru seviyede olacaktır. Ayrıca gösterilen tutumun doğru olması hem hekimin kendisinde hem diğer sağlık çalışanlarında hem de birinci basamak sağlık hizmetine başvuran bireylerde farkındalığı arttıracaktır.

101 katılımcının 40 tanesi bilgi açısından başarılı, 73 tanesi farkındalık açısından başarılı, 94 tanesi ise tutum açısından başarılı bulunmuştur. Bu noktada bilgi eksikliğinin doğru tutuma yönelmesi riskli olarak değerlendirilebilir. Bu riskin giderilmesi için hekimlere ivedilikle eğitim verilmelidir. Böylece olası hatalı tutumların önüne geçilebilecektir.

Tutumu başarılı bulunanların bilgi seviyelerinin yetersiz olduğunu ancak tutumu başarılı bulunanların farkındalığını yüksek olduğunu görüyoruz. Bunun bilgiye bağlı olup olmadığını konusunda kesinlik belirtilemeyeceği gibi, bu durum şu an için SMA sorun teşkil etmese bile farkındalık ve tutumun hatalı bir davranışa dönüşmesini engellemek için mutlaka SMA hakkında bilgi seviyelerini arttırmak ve güncel tutmak amacıyla konuyla ilgili eğitimler verilmelidir.

7.1. KAYNAKÇA

Aharoni, S. *et al.* (2020) ‘Impact of a national population-based carrier-screening program on spinal muscular atrophy births’, *Neuromuscular Disorders*, 30(12), pp. 970–974. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2020.10.005>.

Archibald, A.D. *et al.* (2018) ‘Reproductive genetic carrier screening for cystic fibrosis, fragile X syndrome, and spinal muscular atrophy in Australia: outcomes of 12,000 tests’, *Genetics in Medicine*, 20(5), pp. 513–523.

Bach, J.R. *et al.* (2003) ‘Spinal muscular atrophy type 1 quality of life’, *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 82(2), pp. 137–142.

Betts, S.J. (2020) *Title Page Physician Knowledge and Confidence Regarding Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy*.

Budimirovic, D.B. *et al.* (2018) ‘Fragile X-Associated Disorders in Serbia: Baseline Quantitative and Qualitative Survey of Knowledge, Attitudes and Practices Among Medical Professionals’, *Frontiers in neuroscience*, 12, p. 652.

Burghes, A.H.M. and Beattie, C.E. (2009) ‘Spinal muscular atrophy: why do low levels of survival motor neuron protein make motor neurons sick?’, *Nature Reviews Neuroscience*, 10(8), pp. 597–609.

Bürglen, L. *et al.* (1996) ‘Structure and organization of the human survival motor neurone (SMN) gene’, *Genomics*, 32(3), pp. 479–482.

Chokoshvili, D., Vears, D. and Borry, P. (2018) ‘Expanded carrier screening for monogenic disorders: where are we now?’, *Prenatal diagnosis*, 38(1), pp. 59–66.

D’Amico, A. *et al.* (2011) ‘Spinal muscular atrophy’, *Orphanet Journal of Rare Diseases*. Available at: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-71>.

Darbar, I.A. *et al.* (2011) ‘Evaluation of muscle strength and motor abilities in children with type II and III spinal muscle atrophy treated with valproic acid’. Available at: <https://doi.org/10.1186/1471-2377-11-36>.

Darras, B.T. *et al.* (2015) ‘Spinal Muscular Atrophies’, in *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician’s Approach*. Elsevier Inc., pp. 117–145. Available at: <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-417044-5.00008-1>.

Delatycki, M.B. *et al.* (2019) ‘Preconception and antenatal carrier screening for genetic conditions: The critical role of general practitioners’, *Australian journal of general practice*, 48(3), pp. 106–110.

Delatycki, M.B. *et al.* (2020) ‘International perspectives on the implementation of reproductive carrier screening’, *Prenatal Diagnosis*. John Wiley and Sons Ltd, pp. 301–310. Available at: <https://doi.org/10.1002/pd.5611>.

Demirtaş, M.S. *et al.* (2019) ‘Aile hekimlerinin kistik fibrozis hastalığı, izlemi ve yenidoğan tarama testi konusundaki bilgi düzeyleri’, *Türkiye Aile Hekimliği Dergisi*, 23(2), pp. 64–69.

Dubowitz, V. (1999) ‘Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype.’, *European journal of paediatric neurology: EJPN: official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 3(2), pp. 49–51.

Dubowitz, V. (2009) ‘Ramblings in the history of spinal muscular atrophy’, *Neuromuscular Disorders*, 19(1), pp. 69–73. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.10.004>.

Dunaway, S. *et al.* (2016) ‘Physical therapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA)’, *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 9(1), pp. 35–44.

Finkel, R.S. *et al.* (2014) *Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials*.

Finkel, R.S. *et al.* (2016) 'Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study', *The Lancet*, 388(10063), pp. 3017–3026.

Finkel, R.S. *et al.* (2018) 'Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics', *Neuromuscular Disorders*, 28(3), pp. 197–207. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>.

Gitlin, J.M. *et al.* (2010) 'Carrier testing for spinal muscular atrophy', *Genetics in Medicine*, pp. 621–622. Available at: <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181ef6079>.

Gregg, A.R. (2018) 'Expanded Carrier Screening', *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*. W.B. Saunders, pp. 103–112. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.ogc.2017.10.005>.

Hofman, K.J. *et al.* (1993) 'Physicians' knowledge of genetics and genetic tests.', *Academic medicine: journal of the Association of American Medical Colleges*, 68(8), pp. 625–632.

Hoppe, C.C. (2013) 'Prenatal and newborn screening for hemoglobinopathies', *International Journal of Laboratory Hematology*, pp. 297–305. Available at: <https://doi.org/10.1111/ijlh.12076>.

Iftikhar, M. *et al.* (2021) 'Current and emerging therapies for Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy', *Pharmacology & Therapeutics*, 220, p. 107719.

Kaufmann, P. *et al.* (2011) 'Observational study of spinal muscular atrophy type 2 and 3: functional outcomes over 1 year', *Archives of neurology*, 68(6), pp. 779–786.

Kesari, A. *et al.* (2005) 'Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy: Indian scenario', *Prenatal diagnosis*, 25(8), pp. 641–644.

al Kindi, R., al Rujaibi, S. and al Kendi, M. (2012) *Knowledge and Attitude of University Students Towards Premarital Screening Program, Oman Medical Specialty Board Oman Medical Journal*.

Kolb, S.J. and Kissel, J.T. (2011) 'Spinal muscular atrophy: A timely review', *Archives of Neurology*, pp. 979–984. Available at: <https://doi.org/10.1001/archneurol.2011.74>.

Kolb, S.J. and Kissel, J.T. (2015) 'Spinal Muscular Atrophy', *Neurologic Clinics*. W.B. Saunders, pp. 831–846. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.07.004>.

Kugelberg, E. and Welander, L. (no date) *Heredofamilial Juvenile muscular Atrophy Simulating muscular Dystrophy*. Available at: <http://archneurpsyc.jamanetwork.com/>.

Lefebvre, S. et al. (1995) *Identification and Characterization of a Spinal Muscular Atrophy-Determining Gene, Cell*.

Lunn, M.R. and Wang, C.H. (2008) 'Spinal muscular atrophy', *The Lancet*. Elsevier B.V., pp. 2120–2133. Available at: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60921-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60921-6).

Martin, A. and Thompson, A.A. (2013) 'Thalassemias', *Pediatric Clinics of North America*, pp. 1383–1391. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2013.08.008>.

Massie, J., Ioannou, L. and Delatycki, M. (2014) 'Prenatal and preconception population carrier screening for cystic fibrosis in Australia: Where are we up to?', *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 54(6), pp. 503–509.

McWalter, K.M. et al. (2011) 'Hemoglobinopathy newborn screening knowledge of physicians', *American Journal of Preventive Medicine*, 41(6), pp. S384–S389.

Mercuri, E. et al. (2016) 'Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials', *Neuromuscular Disorders*, 26(2), pp. 126–131. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2015.10.006>.

- Mercuri, E. *et al.* (2018) ‘Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care’, *Neuromuscular Disorders*, 28(2), pp. 103–115. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>.
- Mittal, B. (2012) ‘Rapid molecular diagnosis of spinal muscular atrophy’, *The Indian Journal of Medical Research*, 135(1), p. 6.
- Munsat, T.L. and Davies, K.E. (1992) ‘International SMA consortium meeting.’, *Neuromuscul Disord.*, pp. 5–6.
- Muralidharan, K. *et al.* (2011) ‘Population carrier screening for spinal muscular atrophy: A position statement of the association for molecular pathology’, *Journal of Molecular Diagnostics*. Elsevier B.V., pp. 3–6. Available at: <https://doi.org/10.1016/j.jmoldx.2010.11.012>.
- Ottesen, E.W. (2017) ‘ISS-N1 makes the First FDA-approved Drug for Spinal Muscular Atrophy’, *Translational neuroscience*, 8(1), pp. 1–6. Available at: <https://doi.org/10.1515/TNSCI-2017-0001>.
- Oyeku, S.O. *et al.* (2010) ‘Primary care clinicians’ knowledge and confidence about newborn screening for sickle cell disease: randomized assessment of educational strategies’, *Journal of the National Medical Association*, 102(8), pp. 676–683.
- Öztürk, M. (2020) ÇOMÜ Tıbbi Genetik Tanı Merkezi’nde spinal musküler atrofi ön tanısı veya taşıyıcılığı açısından genotiplendirilen olguların SMN1/SMN2 genlerinin kopya sayılarının retrospektif analizi. Çanakkale 18 Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi.

- Perrin, C. *et al.* (2004) 'Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management', *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*, 29(1), pp. 5–27.
- Prior, T.W. (2008) 'Carrier screening for spinal muscular atrophy', *Genetics in Medicine*, pp. 840–842. Available at: <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e318188d069>.
- Prior, T.W. *et al.* (2010) 'Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy', *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 152(7), pp. 1608–1616. Available at: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33474>.
- Prior, T.W., Leach, M.E. and Finanger, E. (2020) 'Spinal muscular atrophy'.
- Riaz, H. *Et al.* (2020) 'types and frequency of hemoglobinopathies, diagnosed by hb electrophoreses in the lady reading hospital peshawar, pakistan', *kjms*, 13(1), p. 39.
- Robinson, D. *et al.* (1995) 'Scoliosis and lung function in spinal muscular atrophy', *European Spine Journal*, 4(5), pp. 268–273. Available at: <https://doi.org/10.1007/BF00301032>.
- Rouzier, C., Chaussenot, A. and Paquis-Flucklinger, V. (2020) *Molecular diagnosis and genetic counseling for spinal muscular atrophy (SMA)*, *Archives de Pédiatrie*. Available at: www.sciencedirect.com.
- Salort-Campana, E. and Quijano-Roy, S. (2020) *Archives de Pédiatrie* 27 (2020) 7S23-7S28 *Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 3 (Kugelberg-Welander disease)*. Available at: www.sciencedirect.com.
- Schroth, M.K. (2009) 'Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy', *Pediatrics*, 123(Supplement_4), pp. S245–S249.
- Sel, S.K. *et al.* (2012) 'Spinal müsküler atrofi ve moleküler genetiği', *Arşiv Kaynak Tarama Dergisi*, 21(1), pp. 1–26.

De Silva, D. *et al.* (1997) ‘Attitudes towards genetic counselling and testing among medical students and newly qualified doctors.’, *The Ceylon Medical Journal*, 42(3), pp. 129–132.

Silvestroni, E. *et al.* (1978) ‘First premarital screening of thalassaemia carriers in intermediate schools in Latium’, *Journal of Medical Genetics*, 15(3), pp. 202–207. Available at: <https://doi.org/10.1136/jmg.15.3.202>.

Stark, Z. *et al.* (2013) ‘Current practice and attitudes of Australian obstetricians toward population-based carrier screening for inherited conditions’, *Twin Research and Human Genetics*, 16(2), pp. 601–607.

Su, Y.N. *et al.* (2011) ‘Carrier screening for spinal muscular atrophy (SMA) in 107,611 pregnant women during the period 2005-2009: A prospective population-based cohort study’, *PLoS ONE*, 6(2). Available at: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0017067>.

Sundd, P., Gladwin, M.T. and Novelli, E.M. (2019) ‘Pathophysiology of Sickle Cell Disease’, *Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease*. Annual Reviews Inc., pp. 263–292. Available at: <https://doi.org/10.1146/annurev-pathmechdis-012418-012838>.

Swoboda, K.J. *et al.* (no date) ‘SMA CARNI-VAL Trial Part I: Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled Trial of L-Carnitine and Valproic Acid in Spinal Muscular Atrophy’. Available at: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0012140>.

T.C. Sağlık Bakanlığı (2002) *Kalıtsal Kan Hastalıklarından Hemoglobinopati Kontrol Programı ile Tanı ve Tedavi merkezleri Yönetmeliği*. Available at: <https://www.mevzuat.gov.tr/mevzuat?MevzuatNo=4936&MevzuatTur=7&MevzuatTertip=5> (Accessed: 9 June 2022).

T.C. Sağlık Bakanlığı (2018) *Hemoglobinopati Kontrol Programı*. Available at: <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/hemoglobinopati-kontrol-program%C4%B1.html> (Accessed: 29 November 2022).

T.C. Sağlık Bakanlığı (2021) ‘SMA Taşıyıcı Tarama Saha Rehberi’. Available at: https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf (Accessed: 23 August 2022).

Thomas, N.H. and Dubowitz, V. (1994) *The Natural History Of Type I (Severe) Spinal Muscular Atrophy*.

Trenkle, J. *et al.* (2021) ‘Filling the gaps in knowledge translation: Physical therapy recommendations for individuals with spinal muscular atrophy compared to standard of care guidelines’, *Neuromuscular Disorders*, 31(5), pp. 397–408.

Verma, I.C. *et al.* (2020) ‘Carrier screening of spinal muscular atrophy in North Indian population and its public health implications’, *Clinical Genetics*. Blackwell Publishing Ltd, pp. 198–199. Available at: <https://doi.org/10.1111/cge.13796>.

Wang, C.H. *et al.* (2007) ‘Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy’, *Journal of Child Neurology*, 22(8), pp. 1027–1049. Available at: <https://doi.org/10.1177/0883073807305788>.

Wirth, B. *et al.* (2020) ‘Twenty-Five Years of Spinal Muscular Atrophy Research: From Phenotype to Genotype to Therapy, and What Comes Next’. Available at: <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-102319>.

Zerres, K. *et al.* (no date) *A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients*, *Journal of The Neurological Sciences Journal of the Neurological Sciences*.

Zerres, K. and Rudnik-Schöneborn, S. (1995) 'Natural History in Proximal Spinal Muscular Atrophy: Clinical Analysis of 445 Patients and Suggestions for a Modification of Existing Classifications', *Archives of Neurology*, 52(5), pp. 518–523. Available at: <https://doi.org/10.1001/archneur.1995.00540290108025>.

Zhao, S. *et al.* (2021) 'NGS-based spinal muscular atrophy carrier screening of 10,585 diverse couples in China: a pan-ethnic study', *European Journal of Human Genetics*, 29(1), pp. 194–204. Available at: <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00714-8>.

Zlotogora, J. *et al.* (2016) 'The Israeli national population program of genetic carrier screening for reproductive purposes', *Genetics in Medicine*, 18(2), pp. 203–206.

7.2. EKLER

Ek 1.1: Bolu Valiliği araştırma izni

	T.C. BOLU VALİLİĞİ İl Sağlık Müdürlüğü	BOLU İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ - BOLU ÖZLÜK İŞLERİ BİRİMİ 12.09.2022 16:55 - E.38244951 - 604.01.01 - 8811  00173326043
Sayı : E-38244951-604.01.01 Konu : Dr. Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın Araştırma İzni		
VALİLİK MAKAMINA		
Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı'nda görevli Doktor Öğretim Üyesi Süleyman ÖZSARI sorumluluğunda yardımcı araştırmacı Araştırma Görevlisi Doktor Fatih Rüstem SARIYERLİ tarafından yürütülecek olan "Bolu İlinde Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığı İle İlgili Aile Hekimlerinin Davranış, Tutum ve Bilgi Düzeyleri" başlıklı uzmanlık tezi çalışmanın Birinci Basamak Sağlık Kuruluşlarında yapılması Müdürlüğümüzce uygun bulunmuştur. Makamınızca da uygun görüldüğü takdirde bahsekonu araştırmanın yapılmasını tensiplerinize arz ederim.		
Dr.Öğr.Üyesi Muhammed Emin DEMİRKOL İl Sağlık Müdürü		
O L U R Abdullah ŞEN Vali Yardımcısı		
Ek: Dr.Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın Araştırma Komisyon Kararı		
Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır. Adres: Baranlar Mah. Hast. Eny. Basm. Cad. No: 198444bbce Belge Doğrulama Adresi: https://www.turkiye.gov.tr/saglik-bakanligi-ebys Belge Doğrulama Kodu: c3325cdc-81ab-4981-a997-71217844fbbce Telefon: Faks No: 03742151252 e-Posta: yasemin.konuk1@saglik.gov.tr İnternet Adresi: Destek Hizmetleri Başkanlığı Özlük İşleri (Eğitim Birimi) Tel: 0374-2150340/41 (231) Fax: 0374-2181759 e-mail: Telefon No: (0 374) 215 03 40 yasemin.konuk1@saglik.gov.tr Hem: Yasemin Konuk Belge Doğrulama Kodu: c150ebec-4cb5-4176-914c-7505c4a10c33 Belge Doğrulama Adresi: https://www.turkiye.gov.tr/saglik-bakanligi-ebys Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.		

Ek 1.2: Bolu İl Sağlık Müdürlüğü araştırma izni

	T.C. BOLU VALİLİĞİ İl Sağlık Müdürlüğü	BOLU İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ - BOLU ÖZLÜK İŞLERİ BİRİMİ 13/09/2022 15:41 - E-38244951 - 604.01.01 - 8861  00173522534
Sayı : E-38244951-604.01.01 Konu : Dr.Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın Araştırma İzni		
Sayın Fatih Rüstem SARIYERLİ Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Aile Hekimliği Ana Bilim Dalı		
İlgi : 08/09/2022 tarihli ve 49769843 sayılı yazı. İlgi yazı ile yardımcı araştırmacı olarak yürütülmeyi planladığınız "Bolu İlinde Spinal Musküler Atrofi (SMA) Hastalığı İle İlgili Aile Hekimlerinin Davranış,Tutum ve Bilgi Düzeyleri" başlıklı uzmanlık tezi çalışmanızın yapılması Müdürlüğümüz tarafından uygun görülmüştür. Araştırma Valilik Oluru,Bilimsel Araştırma Değerlendirme Kararı ve Araştırma Protokolü yazımız ekinde sunulmuş olup; araştırmaya başlanması hususunda; Bilgilerinizi rica ederim.		
Uzm.Dr. Mehmet BALCI Kamu Hastaneleri Hizmetleri Başkanı		
Ek: 1- Dr. Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın Araştırma Valilik Oluru 2- Dr.Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın Araştırma Protokolü 3- Dr. Öğr.Üyesi Süleyman ÖZSARI'nın Araştırma Komisyon Kararı		
Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır. Belge Doğrulama Kodu: c135ebcc4cb54776914c730384a10c33 Belge Doğrulama Adresi: https://yayim.kurkiye.gov.tr/saglik/bakanligi-cbys Adres: Baranlar Mah. Hattat Emin Barın Çöğür Sok. No: 18 Telefon: Faks No: 03742151252 e-Posta: yasemin.konuk1@saglik.gov.tr İnternet Adresi: Destek Hizmetleri Başkanlığı Özlük İşleri (Eğitim Birimi)Tel:0374-2150340/41 (231) Fax:0374-2181759 e-mail: yasemin.konuk1@saglik.gov.tr Hem: Yasemin Konuk İlgi için: Yasemin KONUK EBE Telefon No: (0 374) 215 03 40 		

Ek 2.1: Anket formu

	A: Sosyodemografik bilgiler	
1.	Yaşınız	
2.	Cinsiyetiniz	
3.	Medeni Durumunuz	
4.	Çocuğunuz var mı?	1.Evet 2.Hayır
5.	Tıpta Uzmanlık eğitimi aldınız mı?	1.Evet 2.Hayır
6.	Meslekteki toplam çalışma süresiniz?	
7.	Spinal Muskuler Atrofi ile ilgili herhangi bir eğitim programına katıldınız mı?	1.Evet 2.Hayır
8.	Önceki soruya yanıtınız evet ise bu eğitimi nereden aldınız?	1.Okulda temel eğitim sırasındaki derslerden 2.Çalıştığım kurumdaki hizmet içi eğitimlerden 3.Kongre/konferans/seminerlerden 4.Sosyal medyadan
9	ASM’de ailelere Spinal Muskuler Atrofi’ ye yönelik bir hizmet veriyor musunuz?	1.Evet 2.Hayır
10	Biriminize kayıtlı Spinal Muskuler Atrofi tanısı almış çocuk var mı?	1.Evet 2.Hayır

11	Daha önce biriminizde SMA taşıyıcısı tespit ettiniz mi?	1.Evet 2.Hayır
12	Evetse; sonraki adımda ne yaptınız?	1.Ailesine tavsiyelerde bulundum 2.Tıbbi Genetik birimine yönlendirdim 3.Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarına yönlendirdim 4.Diğer
13	SMA hakkındaki bilgi birikiminizi nasıl değerlendirirsiniz?	1.Son derece yetersiz 2.Yetersiz sayılır 3.Ne yeterli ne yetersiz 4.Yeterli sayılır 5.Son derece yeterli

	B: Bilgi seviyesini ölçen anket soruları	
1.	Hastalığın şiddeti, SMA hastalarında bulunan SMN2 gen kopya sayısının miktarı ile ilişkilidir.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
2.	SMA hastalığının dünyada tahmini taşıyıcılık oranının 1/40-60'tır.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
3.	En sık görülen hastalık formu otozomal resesif olarak kalıtılır.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
4.	Hastalıktan primer korunma;toplumda taşıyıcılık taraması, risk altındaki popülasyonun taranması, evlilik öncesi tarama programı, prekonsepsiyonel tarama ile sağlanır.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
5.	SMA hastalığı olan bir çocuğa sahip bir çiftin, her gebeliğinde SMA hastalığı olan bir bebek dünyaya getirme olasılığı yaklaşık olarak %50'dir.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
6.	Ülkemizde taramada Gerçek Zamanlı Polimeraz Zincir Reaksiyonu (Real Time PCR/rtPZR) yöntemi kullanılır.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
7.	Kan örneği heparin içeren yeşil kapaklı tüpe 2-3 cc olarak alınır.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok

	C: Farkındalık seviyesini ölçen anket soruları	
1.	SMA’da asimetrik kas atrofisi ve güçsüzlüğü görülür.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
2.	Bulgu verildikten sonra bile tedavi edilse hastalarda tamamen iyileşme sağlanabilir.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
3.	SMA’da skolyoz özellikle ergenlik döneminde sıklığı artan bir durumdur.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
4.	Prenatal tanı testi gebeliğin 10. haftasından itibaren koriyon villüs örnekleme (CVS), 15. haftasından itibaren de amniyosentez örneği üzerinde yapılan testlerle gerçekleştirilir.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
5.	SMA taşıyıcılık taraması sonrasında çiftlerin test sonucunu anlayabilmeleri, riskleri ve sağlıklı çocuk için seçenekleri hakkında bilgilendirilebilmeleri için tıbbi genetik uzmanından danışmanlık almaları gerekir.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
6.	Sekonder korunma yenidoğan tarama programı ve presemptomatik bebeklerin tedavi edilmesini içerir.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
7.	Ağır hipotoni nedeniyle hastalar uzanır pozisyonda ‘‘kurbağa’’ postüründedirler ve baş kontrolü azdır veya tamamen yoktur.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok

	D: Tutum seviyesini ölçen anket soruları	
1.	Tarama için öncelikle erkek eş/eş adayından örnek alırım. Erkek eşin/eş adayının tetkik sonuçlarında şüpheli pozitif bir sonuç yoksa takipten çıkarırım. Eğer erkek eş adayında şüpheli sonuç çıkarsa mutlaka kadın eş/eş adayına da tarama testi uygularım.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
2.	Eğer bir ebeveyn/ebeveyn adayının tarama testi negatif çıktıysa aileye çocuklarının SMA hastalığına kesinlikle sahip olmayacağını söylerim.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
3.	Evlilik öncesi sağlık raporu için başvuranlara SMA tarama sonucu görmeden evlilik raporunu asla düzenlemem.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
4.	Sonuç “normal” ise eş/eş adayına bilgi verdikten sonra takipten çıkarırım.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
5.	Tüm Bilgilendirilmesine rağmen kişi halen Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Tarama Programına katılmak istemiyorsa onam vermediğine dair belge düzenlerim.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
6.	Taşıyıcılık oranlarının ülkemizde yüksek olması nedeni ile SMA taşıyıcılık taramasını, ailesinde hasta bebek olan veya olmayan tüm çiftlere gebelik öncesi öneririm.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok
7.	Evlilik öncesi dönemde evlilik raporu almak için başvuranlara, halen evli olup bebek sahibi olmayı düşünen çiftlerden isteyenlere tarama testi uygularım.	1.Doğru 2.Yanlış 3.Fikrim yok